

L'autisme et les troubles du développement psychologique

CHEZ LE MÊME ÉDITEUR

- ACTIVITÉ D'ENSEIGNEMENT POUR ENFANTS AUTISTES, par E. SCHOPLER, M. LANSING, L. WATERS. *Collection Pratiques en Psychothérapie*. 2000 nouvelle présentation, 272 pages.
- L'ANGOISSE DE SÉPARATION, par D. BAILLY. *Collection Médecine et Psychothérapie*. 2004, 2^e édition, 160 pages.
- L'ATTACHEMENT. CONCEPTS ET APPLICATIONS, par N. GUEDENEY, A. GUEDENEY. *Collection Les âges de la vie*. 2006, 2^e édition, 256 pages.
- CONDUITE DU BILAN NEUROPSYCHOLOGIQUE CHEZ L'ENFANT, par M. MAZEAU. 2003, 264 pages.
- ENFANCE ET PSYCHOPATHOLOGIE, par D. MARCELLI. *Collection Les âges de la vie*. 2006, 7^e édition, 672 pages.
- LES ENFANTS AUTISTES. LES COMPRENDRE. LES INTÉGRER À L'ÉCOLE, par R. JORDAN, S. POWELL. *Collection Médecine et Psychothérapie*. 2001, 240 pages.
- L'ENFANT ET LA PSYCHANALYSE, par J. BERGÈS, G. BALBO. *Collection Ouvertures psy*. 2000, 2^e édition, 192 pages.
- MANUEL DE PSYCHOLOGIE ET DE PSYCHOPATHOLOGIE CLINIQUE GÉNÉRALE, par R. ROUSSILLON, A. CICCONE, A. FERRANT, N. GEORGIEFF, P. ROMAN. *Collection Psychologie*. 2007, 716 pages.
- PSYCHOPATHOLOGIE DE LA PÉRINATALITÉ, par J. DAYAN, G. ANDRO, M. DUGNAT. *Collection Les âges de la vie*. 1999, 2003 nouvelle présentation, 576 pages.
- PSYCHOPATHOLOGIE DU NOURRISSON ET DU JEUNE ENFANT, par P. MAZET, S. STOLERU. *Collection Les âges de la vie*. 2003, 3^e édition, 448 pages.
- STRATÉGIES ÉDUCATIVES DE L'AUTISME ET DES AUTRES TROUBLES DU DÉVELOPPEMENT, par E. SCHOPLER, R.J. REICHLER, M. LANSING. *Collection Médecine et Psychothérapie*. 2003, 256 pages.
- L'ENFANT ANXIEUX : DÉPISTAGE ET SOINS, par C. MARTIN. *Collection Pratiques en Psychothérapie*. 2003, 176 pages.
- INTRODUCTION À LA PSYCHOPATHOLOGIE, par A. BRACONNIER, E. CORBOBESSE, F. DESCHAMPS, N. DURIEZ *et al.* *Collection Les âges de la vie*. 2006, 352 pages.
- PSYCHOPATHOLOGIE DE LA SCOLARITÉ. DE LA MATERNELLE À L'UNIVERSITÉ, par N. CATHELINE. 2007, 2^e édition, 352 pages.

COLLECTION LES ÂGES DE LA VIE

Dirigée par Pr Daniel Marcelli

L'autisme et les troubles du développement psychologique

Pascal LENOIR
Joëlle MALVY
Chrystèle BODIER-RETHORE

2^e édition

Avec la collaboration de

D. Damie, H. Desombre, L. Hameury, A. Perrot, M. Wissocq

Préface du Professeur Dominique SAUVAGE





Ce logo a pour objet d'alerter le lecteur sur la menace que représente pour l'avenir de l'écrit, tout particulièrement dans le domaine universitaire, le développement massif du « photocopillage ». Cette pratique qui s'est généralisée, notamment dans les établissements d'enseignement, provoque une baisse brutale des achats de livres, au point que la possibilité même pour les auteurs de créer des œuvres nouvelles et de les faire éditer correctement est aujourd'hui menacée.

Nous rappelons donc que la reproduction et la vente sans autorisation, ainsi que le recel, sont passibles de poursuites. Les demandes d'autorisation de photocopier doivent être adressées à l'éditeur ou au Centre français d'exploitation du droit de copie : 20, rue des Grands-Augustins, 75006 Paris. Tél. : 01 44 07 47 70.

Tous droits de traduction, d'adaptation et de reproduction par tous procédés réservés pour tous pays.

Toute reproduction ou représentation intégrale ou partielle par quelque procédé que ce soit des pages publiées dans le présent ouvrage, faite sans l'autorisation de l'éditeur est illicite et constitue une contrefaçon. Seules sont autorisées, d'une part, les reproductions strictement réservées à l'usage privé du copiste et non destinées à une utilisation collective, et d'autre part, les courtes citations justifiées par le caractère scientifique ou d'information de l'œuvre dans laquelle elles sont incorporées (art. L. 122-4, L. 122-5 et L. 335-2 du Code de la propriété intellectuelle).

© 2007, Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

ISBN : 978-2-294-07171-3

ELSEVIER MASSON S.A.S. - 62, rue Camille Desmoulins, 92442 Issy-les-Moulineaux Cedex

LISTE DES AUTEURS

BODIER-RETHORE Chrystèle, praticien hospitalier, pédopsychiatre, service universitaire de pédopsychiatrie, hôpital Bretonneau, CHRU de Tours.

DAMIE Delphine, chef de clinique-assistant, pédopsychiatre, service universitaire de pédopsychiatrie, hôpital Bretonneau, CHRU de Tours.

DESOMBRE Hugues, praticien hospitalier, pédopsychiatre, département de pédiatrie, hôpital Edouard-Herriot, Lyon.

HAMEURY Laurence, praticien hospitalier, pédopsychiatre, service universitaire de pédopsychiatrie, hôpital Bretonneau, CHRU de Tours.

LENOIR Pascal, praticien hospitalier, pédopsychiatre, service universitaire de pédopsychiatrie, hôpital Bretonneau, CHRU de Tours.

MALVY Joëlle, praticien hospitalier, pédopsychiatre, service universitaire de pédopsychiatrie, hôpital Bretonneau, CHRU de Tours.

PERROT Anne, praticien hospitalier, pédopsychiatre, service universitaire de pédopsychiatrie, hôpital Bretonneau, CHRU de Tours.

WISSOCQ Matthieu, chef de clinique-assistant, pédopsychiatre, service universitaire de pédopsychiatrie, hôpital Bretonneau, CHRU de Tours.

PRÉFACE

L'autisme a suscité beaucoup d'interrogations, et beaucoup de travaux, dont découlent aujourd'hui des faits et des hypothèses.

L'ouvrage du Dr P. LENOIR, J. MALVY et Ch. BODIER-RETHORE répond tout d'abord à un objectif de clarification des définitions. Il prend en compte et explique l'élargissement constaté du concept de « troubles envahissants du développement », selon la terminologie héritée des pays anglo-saxons. La question délicate des diagnostics différentiels, ou plus souvent de l'association de sémologies voisines qui font aussi partie du domaine du développement mental, ou des apprentissages, y est particulièrement bien présentée.

Puis les auteurs exposent les modalités et l'intérêt des évaluations aujourd'hui indispensables :

- pour l'enfant, sa famille, les partenaires ;
- au moment du diagnostic initial et au cours de l'évolution ;
- pour des nécessités aussi du secteur médico-social, de santé publique ou de recherche.

Ces références cliniques solides sont des repères indispensables pour la pratique médicale ou même l'éthique des soins et de la recherche. Elles aideront également à établir le consensus des cliniciens vers lequel se dirigent, nous le savons, les professionnels de la pédopsychiatrie.

D'autre part, cet ouvrage illustre les collaborations au sein de la discipline pédopsychiatrique, et de plus en plus avec d'autres spécialités médicales ; il aborde donc les nouvelles questions à résoudre pour les conduites à tenir, les protocoles, les complémentarités. En cela, il montre comment peuvent être conciliées les contraintes de la pratique et de la recherche, avec leurs spécificités propres, et évitée la confusion des démarches, auprès des parents ou des collègues.

Par rapport à des ouvrages antérieurs, la place accordée au traitement est ensuite très significative. Aujourd'hui, la nécessité d'organiser des soins est en effet au premier plan dès lors que le diagnostic se pose ou est confirmé – et ceci dans la durée qui caractérise ces pathologies. Les moyens sont encore diversement disponibles, des options différentes coexistent pour les théories

sur lesquelles reposent des réponses apportées, ou les modalités de leur application : nature et intensité des soins, place des familles et des partenaires de milieu (vie familiale et sociale, école, loisirs, etc.).

Le lecteur, qu'il soit professionnel aguerri, étudiant ou concerné par l'autisme dans sa vie familiale ou professionnelle, comprendra aisément l'apport de l'ouvrage du Dr LENOIR et de ses collègues. Il leur sera reconnaissant d'un style clair, réfléchi, avec une information documentée et toujours contrôlable.

On verra ainsi comment des domaines, il y a peu de temps encore énigmatiques, peuvent aujourd'hui être décrits de façon maîtrisée. En résumé, cette mise au point marque une étape pour la pédopsychiatrie et la place au niveau des autres disciplines du développement psychologique pour l'étude de fonctions comme la communication, les capacités cognitives, les particularités comportementales et sensorielles qui caractérisent le domaine de l'autisme.

Dominique SAUVAGE
Professeur de pédopsychiatrie
Chef du service universitaire de pédopsychiatrie
CHRU de Tours

AVANT-PROPOS À LA DEUXIÈME ÉDITION

Pourquoi s'intéresser à l'autisme aujourd'hui ?

L'autisme a toujours présenté un côté fascinant et possède une aura mystérieuse comme en témoignent encore certains titres d'ouvrages de professionnels, *La Forteresse vide*, *L'Énigme de l'autisme*, *La Cécité mentale*, *Autisme, vérité refusée*, ou des autobiographies de personnes autistes, *Si on me touche je n'existe plus*. L'autisme suscite encore des vocations de chercheurs et de thérapeutes car il paraît résister à toutes les hypothèses et théories développées jusque-là et à un traitement qui serait totalement curatif.

Cependant, les considérations sur l'autisme et les enfants autistes ont changé. Nous sommes passés d'un enfant mythifié dans son originalité, perçu comme un extraterrestre, sujet de roman, à un enfant bien réel, malade et handicapé, singulier dans son parcours et dans son existence, très divers dans ses particularités. Comme la médecine qui n'a reconnu que récemment la souffrance physique du nourrisson et les moyens de la prévenir, la psychiatrie de l'enfant s'est intéressée tardivement à la souffrance psychique des autistes. Comment penser en effet, en dehors des manifestations d'angoisse pour certains, que ces enfants calmes, isolés, indifférents, paraissant insensibles à la douleur, pouvaient souffrir ? Certains théoriciens ont même pensé que les autistes avaient décidé volontairement de se murer dans le silence et le retrait (un peu comme des moines) et qu'il fallait peut-être les laisser tranquilles.

En quoi l'autisme reste-t-il une des pathologies les plus douloureuses ? Il touche des enfants et de manière très précoce, il dure en général toute une vie, il atteint la fonction la plus précieuse des relations humaines, l'*empathie*, entraînant un fossé dans la communication et les échanges et rendant difficiles les processus d'attachement affectif. Les troubles du comportement associés, parfois spectaculaires et difficilement soutenables comme les automutilations, rendent ce trouble « inhumain ».

Pourtant, hors de ces deux images extrêmes et opposées — un enfant d'une autre planète, aseptisé, « robotisé » et un enfant sauvage à la souffrance

quasi animale —, il existe une place pour un enfant différent mais tout de même un enfant.

Pourtant, hors de ces deux attitudes extrêmes et opposées — la croyance en une guérison par des moyens magiques et la certitude d'une incurabilité —, il existe des progrès thérapeutiques, certes symptomatiques mais pouvant changer la vie des enfants et de leurs familles.

L'inconnu entourant les mécanismes de l'autisme, comme tout ce qui peut résister à la connaissance humaine, obéit à la psychologie du tout ou rien, de l'hyperrationalisation à la pensée magique, du déni à l'angoisse. Mais une réaction raisonnable, une attitude adaptée est-elle possible voire souhaitable pour les parents et les professionnels impliqués dans l'autisme? Les débats idéologiques passionnels qui opposaient les tenants de la psychanalyse et les fervents d'une approche purement éducative ont diminué en intensité mais sont toujours latents, prêts à rebondir à l'occasion. Depuis, les tendances se sont diversifiées : psychanalyse, éducation, rééducation du handicap, comportementalisme, antipsychiatrie, voire antimédecine, médecine parallèle, théories personnelles, récupération sectaire. Ainsi, tel l'éclatement de l'Union soviétique en républiques indépendantes plus ou moins reconnues, un certain dogme psychanalytique d'«État» a été bousculé par l'apparition de doctrines diverses, plus ou moins étayées scientifiquement. Nous assistons de plus en plus à l'éclosion de holding proposant, clef en main, l'hypothèse étiologique, l'évaluation psychologique ou biologique qui va de pair, et, enfin, en bout de chaîne, le traitement spécifique. Ces packages ont le mérite d'être simples, tout en un, rassurants pour les parents. Ces différentes chapelles prônent donc la «monothérapie» exclusive à partir d'une hypothèse qui explique tout.

Les syncrétismes n'ont pas bonne presse actuellement, à l'heure des intégrismes et des indépendantismes. Pourtant, beaucoup d'équipes de soins pédopsychiatriques utilisent avec bon sens et bénéfice le meilleur de ces prises en charge comme toute équipe médicale somatique qui recherche la synergie de thérapies complémentaires sans se poser de questions d'ordre philosophique ou idéologique.

Pourquoi rédiger un livre de plus sur l'autisme?

Le réseau internet diffuse des informations sur des centaines de sites français et anglo-saxons consacrés à ce thème. Nous disposons d'un stock de connaissances considérables sur l'autisme; mais utilisons-nous cette banque de données avec pertinence et dans un esprit critique? La fonction encyclopédique d'Internet permet d'informer les parents, notamment ceux qui sont isolés, sur l'actualité de l'autisme. Elle les aide à se renseigner sur ce qui peut se faire de mieux pour leur enfant. En revanche, la validation des informations qui circulent très vite, parfois prématurément, n'est pas assurée. Les sites ont malheureusement tendance à généraliser les concepts et les conseils alors que chaque enfant autiste est différent.

Un livre, même s'il est obsolète rapidement, a le mérite de poser les problèmes, de faire une photographie de tout ce qui se fait à un moment donné, et de prendre le temps d'analyser ce cliché. La 2^e édition vient justement donner une place plus importante aux aspects sociétaux. Depuis quelques années, les pouvoirs publics ont fait des efforts pour faciliter l'intégration des personnes autistes dans la société et mieux accompagner les familles. La création des Centres de Ressource, la politique de scolarisation et le partenariat avec les parents apportent des exigences supplémentaires aux nouvelles pratiques.

Quel message transmettre?

Notre message est bien sûr l'espoir. Savoir reconnaître les moindres signaux de communication chez un enfant autiste est déjà une tâche très prenante, parfois décourageante mais toujours passionnante. Pouvoir donner un sens à ces messages passe justement par l'intégration des connaissances scientifiques mais restera toujours (et heureusement) soumis à nos interprétations personnelles. C'est de la confrontation permanente entre notre subjectivité, nos émotions, notre histoire individuelle et la maîtrise de modèles psychopathologiques ou physiopathologiques de plus en plus pertinents que naît la relation avec un enfant autiste. Viendra peut-être un temps où des thérapies géniques pourront réparer des protéines constitutives du développement cérébral intervenant dans les capacités de communication. Aurons-nous encore besoin de psychothérapeutes ou de rééducateurs de l'autisme? Pourtant, il faudra bien savoir quel type de communication nous souhaiterons alors restaurer. Autant une thérapie génique de la myopathie peut permettre à l'homme de marcher — et il n'y a pas des centaines de façons de le faire —, autant l'intervention sur des gènes de la communication introduira des questions d'ordres éthique, philosophique et religieux. C'est dans cette optique futuriste que la pratique quotidienne, et sans cesse renouvelée, des interactions avec les enfants et les adultes autistes enrichit notre compréhension des mécanismes en jeu dans les échanges interhumains ; et les surprises que ceux-ci ménagent renforcent notre tolérance. Nous pourrions remercier les personnes autistes de nous aider à nous souvenir qu'il n'y a pas qu'un mode de communication, qu'on peut arriver à échanger malgré les différences de perception du monde environnant. Nous pourrions remercier leurs parents et leurs familles pour l'exemple qu'ils nous donnent.

Pascal LENOIR

1 | ÉVOLUTION DES CONCEPTS

HISTOIRE DES PSYCHOSES INFANTILES JUSQU'À KANNER

Jusqu'à la fin du XIX^e siècle, les enfants «handicapés mentaux» étaient tous considérés comme des arriérés plus ou moins profonds, le retard mental occultant toute autre considération. Personne n'avait décrit de troubles de la communication en dehors de la surdité ou de l'audimutité. Cette absence de description clinique, alors que bien d'autres symptômes psychiatriques étaient connus depuis l'antiquité (mélancolie, délires, démences), pose plusieurs questions dont l'existence de l'autisme à ces époques. Il est vrai que la médecine s'est intéressée tardivement à l'enfant mais on peut supposer d'autres hypothèses. Il est possible que les syndromes autistiques non reconnus dans la petite enfance et non traités aient pu évoluer vers des états déficitaires précoces.

Plusieurs observations historiques font état de troubles du comportement d'allure autistique chez des enfants. La plus connue est celle de Victor, appelé l'«enfant sauvage de l'Aveyron», retrouvé à l'âge de douze ans par des chasseurs dans une forêt en 1800. Il est recueilli par le docteur Itard, de l'Institution des sourds-muets à Paris, qui va l'étudier et l'éduquer pendant quelques années. Victor va apprendre des règles sociales élémentaires et pouvoir communiquer en comprenant des mots écrits simples. Cependant, il ne parlera jamais. Délaissé par son maître, il va décéder à 40 ans dans un état de retard mental profond.

En 1828, à Nuremberg, surgit de son cachot, où il avait été enfermé depuis sa plus petite enfance, l'adolescent Kaspar Hauser âgé de dix-sept ans. Par son aspect maladroit, naïf, étrange (on dirait peut-être actuellement «Asperger»), il va alimenter les chroniques locales. Assassiné en 1833, il gardera les mystères de ses origines. Il a pu toutefois raconter son expérience précoce de déprivation sensorielle et affective grave.

Le naturaliste Linné avait déjà recensé au XVIII^e siècle plusieurs cas d'enfants sauvages élevés par des animaux. Les plus célèbres sont deux

petites filles-loups, Amala (dix-huit mois) et Kamala (huit ans), découvertes en 1920 en Inde par le révérend Singh. Un an plus tard, Amala décède d'une néphrite. Kamala parviendra à marcher à quatorze ans et parlera à seize ans, juste avant de mourir.

Tous ces cas évoquent le rôle de la carence profonde et précoce dans l'origine des troubles mais on peut également renverser le raisonnement en pensant que ces enfants avaient été abandonnés à cause de troubles congénitaux du développement.

Le développement de la psychiatrie des adultes au XIX^e siècle va profiter cependant aux enfants. Le premier ouvrage traitant des troubles mentaux chez l'enfant est publié en 1867 par Henry Maudsley : *The insanity of early life*. Cependant, à l'époque, on considère que la folie ne peut s'appliquer chez ces enfants qu'une fois atteint l'âge adulte.

Auparavant, quelques cas isolés qu'on peut rétrospectivement rapprocher de l'autisme avaient été décrits. Ainsi, John Haslam en 1809 fait l'observation d'un enfant qui, après avoir contracté la rougeole, devint agressif, impulsif et s'enferma dans des activités répétitives. Lightner Witmer rapporte aussi un cas d'enfant au début des années 1900.

En 1895, Kraepelin décrit la démence précoce qui correspond à la future schizophrénie, dénommée comme telle par Bleuler en 1911. Dans la suite de ces travaux, Sancte de Sanctis va décrire en 1906, chez des grands enfants de quatre à dix ans, un tableau proche qu'il nomme démence précocissime. De même, Theodore Heller, éducateur viennois, observe en 1908 un phénomène de régression des acquis chez des enfants âgés de deux à quatre ans auxquels il applique également le concept de démence. Le syndrome de Heller correspond actuellement aux troubles désintégratifs de l'enfance. Enfin, la notion appliquée à l'enfant de schizophrénie infantile va être développée par Potter en 1933, Lutz en 1937 et Despert en 1938 à l'aube de la publication de Kanner.

Durant la première moitié du XX^e siècle, le terme de psychoses infantiles est largement utilisé par les psychanalystes d'enfant et représente le modèle dominant. Les théories de Mélanie Klein vont être à l'origine de l'école anglaise de psychanalyse d'enfants. Ses nombreux disciples (post-kleinien) vont continuer et enrichir son œuvre malgré les nouveaux concepts diffusés par Kanner.

En 1943, le pédopsychiatre américain Kanner publie onze cas d'enfants regroupés par un caractère commun et spécifique : le trouble du contact social. Kanner décrit chez ces enfants les symptômes principaux : *aloneness* — c'est-à-dire l'isolement, le retrait — et *sameness* — le désir d'immuabilité et l'intolérance aux changements. Dans un premier temps, il remarque que ces enfants, qui paraissent intelligents malgré des troubles du langage, n'ont pas de pathologies associées ni de dysmorphies faciales. Le suivi de ces enfants montrera toutefois l'apparition de troubles épileptiques chez certains d'entre eux. Il constate également que les troubles du contact et de la communication ont commencé tôt dans le développement des enfants.

Bleuler avait déjà utilisé le terme « autisme » pour désigner un des symptômes de la schizophrénie. Kanner va reprendre cette fois l'expression pour désigner une entité pathologique l'« autisme infantile précoce ».

L'année suivante le psychiatre viennois Hans Asperger publiera six cas de « psychopathie autistique ».

NOSOGRAPHIE CONTEMPORAINE

À la suite de la description de Kanner, nombreux sont les auteurs qui ont essayé de préciser le concept d'autisme dans sa spécificité et la hiérarchie de ses symptômes. En l'absence d'autres critères objectifs, les définitions s'appuient encore uniquement sur l'observation du comportement et, à un degré moindre, du développement. Tous les cas étant différents, aucune formulation n'est satisfaisante.

En effet, si le syndrome comportemental « autisme » a pu paraître dans un premier temps relativement homogène, l'approfondissement clinique a montré un grand polymorphisme (Bursztejn, 2003).

Au cours des dix dernières années, des progrès considérables ont néanmoins été réalisés dans la taxonomie de l'autisme. Ils résultent d'un accord croissant concernant la validité descriptive des catégories diagnostiques et la nécessité d'une approche multi-axiale (*cf. infra*). De nombreuses données de la recherche sont ainsi incorporées dans la classification française (CFTMEA, 1993) et les classifications internationales (ICD-10, 1992).

MANUEL DIAGNOSTIQUE ET STATISTIQUE DES TROUBLES MENTAUX

En 1980, la troisième édition du DSM (DSM-III, APA, 1980) fait figurer l'autisme dans les troubles globaux du développement. Le DSM-III donne des critères spécifiques pour guider chaque diagnostic. L'évaluation est multi-axiale, permettant pour chaque individu d'enregistrer différentes informations sur cinq axes :

- axe I : le syndrome clinique, dont les troubles globaux du développement ;
- axe II : les troubles de la personnalité et troubles spécifiques du développement ;
- axe III : les affections physiques ;
- axe IV : les facteurs de stress psychosociaux ;
- axe V : le niveau d'adaptation.

Dans la catégorie des troubles globaux du développement (axe I), trois éventualités diagnostiques principales sont décrites : l'autisme infantile, le

trouble global du développement débutant dans l'enfance (après trente mois), le trouble du développement atypique. Les critères retenus pour l'autisme sont au nombre de six :

- début précoce avant l'âge de trente mois ;
- l'enfant n'a généralement pas de réactions vis-à-vis des autres personnes ;
- déficit massif du développement du langage ;
- si l'enfant parle, il existe des formes particulières de langage comme l'écholalie immédiate ou retardée, un langage métaphorique, une inversion des pronoms ;
- réponses bizarres à des aspects variés de l'environnement ;
- absence d'idées délirantes, d'hallucinations, de relâchement des associations ou d'incohérence comme on en observe dans la schizophrénie.

En 1987, la révision de cette troisième édition (DSM-III-R) conserve la même approche multi-axiale (APA, 1987). Pour l'autisme, elle apporte un certain nombre de modifications. Ainsi, les troubles envahissants du développement, ou TED (nouvelle traduction française du terme *Pervasive Developmental Disorders*), se retrouvent situés sur l'axe II et ne comprennent plus que deux entités cliniques, le trouble autistique et les troubles envahissants du développement non spécifiés (TEDns), lorsque le tableau clinique est moins complet. L'appartenance à l'une ou l'autre de ces catégories dépend de la présence ou non d'au moins huit items sur seize répartis en trois rubriques :

- altération qualitative des interactions sociales ;
- altération qualitative de la communication verbale et non verbale et de l'activité d'imagination ;
- restriction marquée du champ des activités et des intérêts.

Le critère d'âge du DSM-III (début avant l'âge de trente mois) est abandonné et une place plus importante est accordée au langage, à la communication non verbale et à la communication des émotions.

La quatrième édition (DSM-IV puis DSM-IV TR) reprend la même conception des troubles mentaux que les DSM précédents, avec certaines modifications (APA, 1994). Les troubles envahissants du développement se trouvent à nouveau sur l'axe I, ce qui est la traduction de la reconnaissance d'une possible amélioration des symptômes lors d'interventions thérapeutiques. De nouvelles catégories diagnostiques apparaissent : le syndrome de Rett, le syndrome d'Asperger et le trouble désintégratif de l'enfance. Concernant le trouble autistique, les critères diagnostiques ont évolué et leur nombre diminue de seize à douze, classés sous trois rubriques :

- altération qualitative dans l'interaction sociale ;
- altération qualitative dans la communication ;
- comportements répétitifs et stéréotypés.

Il est précisé que les symptômes doivent apparaître avant l'âge de trois ans. Les modifications des critères diagnostiques du trouble autistique dans le DSM-IV rendraient cette catégorie plus homogène (Malvy et coll., 1997).

Le tableau 1-I résume les trois versions successives du DSM.

TABLEAU 1-I. — *Classification DSM.*

<i>DSM-III, 1980</i>	<i>DSM-III-R, 1987</i>	<i>DSM-IV, 1994</i>
Troubles globaux du développement	Troubles envahissants du développement	Troubles envahissants du développement
Autisme infantile – syndrome complet – syndrome résiduel	Trouble autistique	Trouble autistique
Trouble global du développement débutant dans l'enfance – syndrome complet – syndrome résiduel Trouble global atypique du développement	TED non spécifié	Syndrome de Rett Troubles désintégratifs de l'enfance Syndrome d'Asperger TED non spécifié

CLASSIFICATION INTERNATIONALE DES MALADIES

La dixième édition de la Classification internationale des troubles mentaux et du comportement (CIM-10, OMS, 1992) fait, elle aussi, figurer l'autisme dans la rubrique des troubles envahissants du développement qui regroupe sept pathologies différentes. La CIM-10 est organisée selon les cinq axes déjà définis dans le DSM-IV.

L'autisme infantile y est défini par un développement anormal ou déficient avant l'âge de trois ans et des perturbations caractéristiques du fonctionnement dans chacun des trois domaines suivants : interactions sociales, communication, comportement.

La plupart des critères cités dans les DSM-III-R et DSM-IV sont retrouvés dans la CIM-10 avec une formulation un peu différente. L'autisme atypique est une nouvelle catégorie diagnostique qui diffère de l'autisme infantile par l'âge de survenue plus tardif ou parce qu'il n'existe pas de troubles dans les trois groupes de critères retenus dans l'autisme infantile. La catégorie « Troubles hyperactifs avec retard mental et stéréotypies » essaie de définir certains retards mentaux associés à des signes d'autisme mais elle paraît à la fois trop large et/ou trop restrictive.

Le tableau 1-II représente les deux versions de la CIM.

TABLEAU 1-II. — *Classification CIM-10.*

<i>CIM-9, 1975</i>	<i>CIM-10, 1993</i>
Psychoses spécifiques de l'enfance	Troubles envahissants du développement
Autisme infantile	Autisme infantile Autisme atypique
Psychose désintégrative (syndrome de Heller) Autres (psychoses atypiques) Sans précision (psychose de l'enfant, schizophrénie de l'enfant)	Syndrome de Rett Autres troubles désintégratifs Troubles hyperactifs avec retard mental et stéréotypies Syndrome d'Asperger Autres TED TED non spécifié

Une version de la CIM-10 propre à l'enfant et l'adolescent a été publiée en 1996 sous la direction de M. Rutter. Elle comprend six axes au lieu des cinq utilisés dans la version adultes :

- axe I : les syndromes psychiatriques cliniques, dont les troubles envahissants du développement;
- axe II : les troubles spécifiques du développement psychologique;
- axe III : le niveau intellectuel;
- axe IV : les pathologies médicales;
- axe V : les situations psychosociales anormales associées;
- axe VI : l'évaluation globale du niveau d'adaptation psychosociale.

La règle autorise à coder simultanément un enfant autiste sur l'axe I et l'axe II s'il présente, par exemple, un trouble du langage associé suffisamment caractéristique et indépendant par rapport au trouble envahissant du développement.

L'axe V a été complètement refondu et correspond typiquement aux situations rencontrées dans la vie d'un enfant ou d'un adolescent. Pour être retenus, ces facteurs psychosociaux doivent avoir un retentissement direct ou indirect sur le trouble lui-même.

CLASSIFICATION FRANÇAISE DES TROUBLES MENTAUX DE L'ENFANT ET DE L'ADOLESCENT

En France, Misès et Moniot ont proposé dès 1970 une classification des psychoses de l'enfant en quatre grandes catégories : les psychoses précoces, les psychoses de la phase de latence, les psychoses aiguës et les limites de la psychose.

Dans sa troisième édition datant de 1993 (Misès et Quémada), la classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent (CFTMEA) conserve le terme générique de psychose (tableau 1-III).

Les critères diagnostiques de l'autisme infantile précoce de type Kanner sont au nombre de deux :

- début dans le cours de la première année avec organisation d'un tableau complet avant l'âge de trois ans ;
- présence de l'ensemble des troubles caractéristiques : retrait autistique majeur, recherche de l'immuabilité, stéréotypies, absence de langage ou troubles spécifiques du langage, dysharmonie du développement cognitif.

TABLEAU 1-III. — CFTMEA (3^e édition).

<i>CFTMEA, 1993</i>
Psychoses
Autisme infantile précoce type Kanner Autres formes de l'autisme infantile
Psychoses précoces déficitaires Dysharmonies psychotiques Schizophrénie de l'enfant

Enfin, dans sa dernière version, la CFTMEA-R 2000 se rapproche un peu plus des deux classifications internationales car elle mentionne en équivalence des troubles psychotiques les troubles envahissants du développement et elle introduit les nouvelles catégories « Syndrome d'Asperger » et « Troubles désintégratifs de l'enfance ». Son originalité est de conserver la notion de « Dysharmonie psychotique » (Bursztejn, 2003).

Des correspondances ont été établies entre ces classifications par différents auteurs montrant la nécessité de s'orienter vers des échanges internationaux communs. Le tableau 1-IV représente ces équivalences.

TABLEAU 1-IV . — Équivalences entre DSM-IV, CIM-10 et CFTMEA-R 2000.

<i>CIM-10</i>	<i>DSM-IV</i>	<i>CFTMEA-R 2000</i>
Troubles envahissants du développement	Troubles envahissants du développement	Chapitre 1. Autisme et troubles psychotiques 1.0 Psychoses précoces (troubles envahissants du développement)
F84.0 Autisme infantile	299.00 Trouble autistique	1.00 Autisme infantile précoce, type Kanner

► TABLEAU 1-IV (suite). — Équivalences entre DSM-IV, CIM-10 et CFTMEA-R 2000.

<i>CIM-10</i>	<i>DSM-IV</i>	<i>CFTMEA-R 2000</i>
F84.1 Autisme atypique	299.80 Trouble envahissant du développement non spécifié (y compris autisme atypique)	1.01 Autres formes de l'autisme 1.02 Psychose précoce déficitaire, retard mental avec troubles autistiques ou psychotiques
F84.2 Syndrome de Rett	299.80 Syndrome de Rett	1.05 Troubles désintégratifs de l'enfance
F84.3 Autre trouble désintégratif de l'enfance	299.10 Trouble désintégratif de l'enfance	1.05 Troubles désintégratifs de l'enfance
F84.4 Troubles hyperkinétiques associés à un retard mental et à des mouvements stéréotypés		
F84.5 Syndrome d'Asperger	299.80 Syndrome d'Asperger	1.03 Syndrome d'Asperger
F84.8 Autres troubles envahissants du développement		1.02 Psychose précoce déficitaire, retard mental avec troubles autistiques ou psychotiques 1.04 Dysharmonies psychotiques 1.08 Autres psychoses précoces ou autres troubles envahissants du développement
F84.9 Troubles envahissants du développement, sans précision	299.80 Trouble envahissant du développement non spécifié (y compris autisme atypique)	1.09 Psychoses précoces ou troubles envahissants du développement non spécifiés

Par ailleurs, une équipe américaine a travaillé à la définition et à la reconnaissance d'une nouvelle entité dénommée *multiplex developmental disorder* qui trouve des correspondances avec les dysharmonies psychotiques françaises et qui viendrait enrichir la catégorie vaste et floue des autismes atypiques (Klin et coll., 1995).

DESCRIPTION CLINIQUE DE LA FORME TYPIQUE

SÉMIOLOGIE CHEZ L'ENFANT

L'autisme de l'enfant se manifeste comme un trouble du développement qui concerne l'ensemble des moyens de communication et de contact avec autrui, mais aussi les différents domaines d'acquisition de l'enfant, et son comportement. Il concerne diverses fonctions qui sous-tendent les relations sociales, les activités imaginatives, l'expression des émotions, les capacités cognitives, perceptives ou motrices. Ce trouble global des modalités de relation du sujet avec autrui et le monde environnant, généralement constitué avant l'âge de trois ans, s'accompagne ainsi de difficultés caractéristiques du comportement avec des aspects paradoxaux, étranges, variables. Les classifications DSM-IV et CIM-10 structurent leurs critères diagnostiques selon trois domaines, regroupés sous l'appellation « triade symptomatique autistique », et qui comprend les troubles du contact et des relations sociales, les troubles de la communication, les comportements et/ou activités répétitifs(ves) et restreint(e)s.

Troubles du contact et des relations sociales

Le *retrait autistique* traduit une incapacité à développer des relations interpersonnelles, un manque de réactivité aux autres, ou d'intérêt pour eux. L'enfant autiste établit rarement le contact, paraissant même l'éviter, le refuser. Au mieux, il est indifférent. Il ne regarde pas en face, mais jette de brefs regards périphériques, ou bien le regard est vide, « transparent ». Le contact oculaire pour communiquer un intérêt ou attirer l'attention n'est pas utilisé. L'enfant peut être agacé, inquiet lorsqu'il est sollicité. L'enfant autiste ne recherche pas le contact corporel. Il peut utiliser l'adulte comme un objet pour parvenir à ses fins (prend la main de l'adulte sans le regarder pour ouvrir une porte par exemple, s'assied sur les genoux de l'adulte comme sur une chaise). Il ne joue pas avec les autres enfants. Il ne partage pas l'émotion avec autrui. Les émotions sont très variables le plus souvent pauvres, au contraire exagérées, en tout cas souvent inadaptées à la situation sociale.

Troubles de la communication

Ce sont à la fois le *langage* et la *communication non verbale* qui sont très perturbés.

Le langage expressif peut être absent. Lorsqu'il se développe, il est retardé et se caractérise par de nombreuses particularités qui affectent plusieurs secteurs :

- le développement : absence de langage, retard de langage ;
- la fonction pragmatique : écholalie, émissions vocales idiosyncrasiques, langage non communicatif, tendance au soliloque ou incongruités ;

- la fonction symbolique : incapacité à utiliser des termes abstraits. La compréhension des conversations abstraites, des mots dont la signification varie avec le contexte, de l'humour, n'est pas accessible à l'enfant. Les mots concrets sont les premiers (ou les seuls) reconnus quel que soit le stock lexical ;
- la syntaxe : inversion des pronoms (utilisation de «tu» ou «il» à la place de «je»);
- la prosodie : modulation anormale, avec un débit et un rythme particuliers ; ton amorphe.

La compréhension des modes de communication non verbale — mimiques, sourires, gestes — est aussi limitée. L'enfant ne communique pas non plus facilement à l'aide des gestes conventionnels et de la mimique : désigner du doigt, faire au revoir, avoir des mouvements de joie, de surprise ou de peur. Les expressions faciales sont pauvres, le sourire rare. L'enfant autiste n'initie pas de gestes interactifs, n'imité pas les gestes de l'adulte.

Comportements et activités répétitifs et/ou restreints

Ses intérêts sont restreints, l'activité est pauvre, répétitive. Les objets sont utilisés de façon détournée ou *stéréotypée* : par exemple, l'enfant fait tourner longuement les roues de la petite voiture près de son oreille au lieu de la faire rouler sur le sol, il s'attache à des objets inhabituels (un fil, des cailloux, etc.), il aligne inlassablement des jouets. Il n'a pas ou peu de jeux spontanés, imaginatifs ou symboliques, comme avec la poupée. Les jeux de faire-semblant sont également limités.

Réactions particulières à l'environnement et bizarreries de comportement

D'autres troubles semblent correspondre à des *anomalies perceptives*, en particulier auditives : indifférence apparente au monde sonore — l'enfant paraît insensible aux bruits extérieurs, ne répond pas à son nom —, contrastant avec des réactions paradoxales ou sélectives — peur de certains bruits même familiers qui peuvent déclencher une angoisse panique, sursaut à un froissement de papier, à un chuchotement, peur d'un bruit mécanique (aspirateur) ou fascination pour la musique. Toutes les modalités sensorielles peuvent être affectées et beaucoup d'enfants autistes développent la recherche de telles sensations sous formes d'*autostimulations* : faire tourner les objets, balancements du corps, battements de mains, tournolements, bruits de bouche, grincements de dents, fascination pour certaines lumières, jeux de doigts devant les yeux, recherche ou fuite du contact corporel, attirance ou aversion pour certains tissus, manies alimentaires étranges (sélectivité extrême, besoin que les aliments soient lisses). Des approches particulières des objets ont également été remarquées : le flairage, le signe du cube «brûlant» (l'enfant porte sa main et la retire comme si l'objet était chaud).

L'enfant peut aussi avoir des *peurs inhabituelles* d'objets ou de situations, une *intolérance aux changements* (de lieux, de personnes, d'emploi du temps, de vêtements, de jouets, etc.), qui suscitent des réactions d'angoisse, de colère vive, d'agressivité avec parfois *automutilation*. Certains ont aussi des *troubles du sommeil* qui peuvent être durables et parfois intenses. L'*attention* peut être à la fois difficile à fixer ou à détourner : par exemple, le même enfant dont on ne parvient pas à obtenir l'attention sera aussi capable d'observer longuement le mouvement d'une toupie. La *variabilité* du comportement et des intérêts d'un moment à l'autre où sur des périodes plus longues est également caractéristique.

Développement psychologique

La majorité des enfants autistiques testés par des moyens appropriés, non sans difficulté pratiques ou techniques, présentent un quotient intellectuel non verbal inférieur à 70 et un quotient intellectuel global inférieur à 55. En fait, il existe des fonctionnements cognitifs de bas et plus rarement de haut niveau, avec différents intermédiaires. Ce développement est à la fois *hétérogène* et *atypique*.

L'un des aspects paradoxaux les plus remarquables est le décalage entre différents domaines du développement : par exemple, entre la motricité souvent bien développée et le langage qui ne l'est pas. L'activité motrice spontanée peut être réduite (l'enfant n'a pas ou peu d'initiative motrice, est inerte, bouge peu) ou augmentée (l'enfant remue beaucoup, est sans cesse en mouvement) ou encore anormale : attitudes posturales inhabituelles, démarche bizarre (sur la pointe des pieds, en écartant les bras ou en sautillant). L'enfant autiste peut aussi faire preuve d'une grande agilité ou dextérité malgré son aspect gauche. Les gestes fins sont souvent maniérés. En général, les performances dépendant des capacités visuo-spatiales et/ou de la mémoire sont d'un niveau plus élevé que celles requérant la réflexion, en particulier dans un contexte social.

DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL

Avant l'âge de 3 ans

Surdité

La surdité est discutée devant l'absence apparente de réactions à certaines stimulations auditives (notamment à la voix) et le retard de langage. Néanmoins, les enfants sourds ont en général une appétence pour la communication non verbale et développent au contraire cette modalité interactive. On citera le cas des enfants diagnostiqués au départ comme sourds et présentant malheureusement un autisme associé reconnu trop souvent tardivement. En effet, la symptomatologie autistique est parfois mise sur le compte du handicap sensoriel.

Cécité

La cécité peut poser des difficultés de diagnostic, notamment chez les plus jeunes. Cependant si elle est isolée, l'apparition du langage et la recherche de contact corporel viennent infirmer le diagnostic de troubles envahissants du développement.

Troubles du langage

Dysphasiques et autistes ont en commun le retard de langage, les troubles de la parole (expression) et, pour certains d'entre eux, des troubles de la compréhension des sons et du langage oral. De plus, certains enfants dysphasiques peuvent développer secondairement des troubles de la relation sociale. Il y a donc des cas limites de diagnostic complexe (voir le paragraphe sur les troubles «intermédiaires» entre troubles spécifiques et envahissants du développement). Mais, le plus souvent, les enfants dysphasiques diffèrent clairement des enfants autistiques par leur capacité à communiquer par les gestes et les expressions.

Retard mental

Autisme et retard ne sont pas exclusifs l'un de l'autre. Nombre d'enfants autistes ont un retard parfois important (*cf. infra*). Mais, d'une part, leur fonctionnement intellectuel est plus hétérogène et diffère de celui des enfants retardés du même niveau (retard simple), car les troubles ne concernent pas de façon équivalente les différentes fonctions psychologiques (mémorisation, catégorisation, abstraction, etc.); d'autre part, chez les autistes, les troubles du contact et de la communication sont au premier plan avec les comportements bizarres et stéréotypés.

Dépressions et carences affectives

Elles ont pu parfois être confondues avec l'autisme en raison de l'apathie, du retrait, du refus de contact. Mais la symptomatologie dépressive du jeune enfant fait généralement suite à un changement repérable dans son environnement et l'analyse sémiologique montre que les capacités de communication sont préservées. Le tableau clinique s'améliore rapidement si une prise en charge spécialisée intervient précocement. Lorsqu'il s'agit de carences affectives graves et durables, en revanche, il peut y avoir une parenté sémiologique avec l'autisme. Les anomalies grossières des conditions de vie sont alors facilement identifiées si les antécédents sont connus. Mais, parfois, l'anamnèse est insuffisante (enfants plus grands dont le passé est mal précisé, cumul de facteurs, adoption tardive). On rappellera également qu'un trouble spécifique du développement du langage exclut l'existence d'un retard mental.

Dans une étude de suivi d'enfants issus d'orphelinats roumains et soumis à des conditions de déprivation importante Rutter (1999) a souvent retrouvé des symptômes autistiques.

Après l'âge de 3 ans

Outre les pathologies mentionnées ci-dessus, la question est ici celle des formes voisines, ou « apparentées », de troubles envahissants du développement (TED) plutôt qu'un véritable diagnostic différentiel.

Certaines *dysphasies* (formes sévères de retard de développement du langage), surtout s'il s'agit des variétés « sémantiques/pragmatiques » et/ou si elles sont associées à des troubles cognitifs et du comportement, représentent l'interface des troubles spécifiques du développement du langage avec les troubles globaux du développement.

L'aphasie acquise de type Landau-Kleffner se manifeste par l'apparition entre l'âge de trois ans et sept ans d'une régression du langage, associée ou non à des crises épileptiques. L'EEG est souvent perturbé. Le tableau évolue soit vers la récupération soit vers la stabilisation du handicap langagier. Les troubles du comportement de type autistique et/ou psychotique sont fréquents, probablement renforcés par les difficultés de compréhension.

RETARD MENTAL ET AUTISME

On estime à environ 75 % la proportion d'enfants autistes qui présentent un retard mental, c'est-à-dire un quotient de développement inférieur à 70 selon les définitions des classifications nosographiques internationales. Le quotient de performance est souvent plus élevé que le quotient verbal, notamment chez les autistes de bon niveau global (Fombonne, 1995). Dans une étude épidémiologique récente, Fombonne (1999) retrouve un retard mental dans 80 % des cas et une pathologie associée dans 6 % des cas.

Nous verrons tout au long de ce travail que l'intensité du retard mental pose des problèmes multiples dans ses relations avec le trouble spécifique du contact (comme l'avait décrit initialement Kanner) qui constitue le « noyau » autistique. Ces problèmes se retrouvent dans :

- la définition même de l'autisme ;
- l'expression sémiologique de l'autisme ;
- le repérage des signes précoces et leur spécificité ;
- la constitution de groupes homogènes ;
- les réflexions étiopathogéniques.

Une des grandes questions qui animent les réflexions psychopathologiques et physiopathologiques sur les troubles du développement concerne les

rapports entre retard mental et autisme. Ces deux entités sont-elles des variables indépendantes?

Kanner avait fait naître le concept d'autisme du champ des déficiences mentales il y a soixante ans, alors que certains auteurs contemporains ne le considèrent que comme une forme des troubles graves du développement avec retard. Tout dépend si on considère l'autisme comme une maladie ou comme un symptôme. Le tableau 1-V illustre les différents arguments contradictoires.

Actuellement, le débat est clos pour savoir si le retard est une maladie ou un symptôme mais il faut se rappeler qu'au début du XX^e siècle on décrivait encore le retard comme une entité pathologique catégorielle propre avec ses formes d'intensité (imbécillité, idiotie), ses formes étiologiques (crétinisme de l'hypothyroïdie) et ses troubles typiques du comportement (troubles du raisonnement, impulsivité, immaturité affective, entêtement, colères).

Autisme et retard peuvent évoluer ensemble selon plusieurs paramètres.

TABLEAU 1-V. — *L'autisme comme maladie ou comme symptôme.*

	<i>Maladie</i>	<i>Symptôme</i>
Dénominations	Autisme de Kanner Psychoses infantiles	Signes d'autisme
Classifications nosographiques	Trouble autistique ou autisme infantile Autisme atypique Syndrome d'Asperger	Syndromes autistiques
Critères de définition	Trouble envahissant du développement = triade Conception catégorielle	Trouble du contact et des relations sociales Conception dimensionnelle
Phénotype comportemental	Bien défini, strict	Mal défini, large
Associations	Autisme « pur »	Autisme souvent « associé » à un retard mental, une pathologie neurologique et/ou génétique
Support étiopathogénique	Transmission génétique familiale (Rutter)	Varié, comme le retard mental (Gillberg)

Intensité des troubles

Plus le retard est important, plus il masque l'autisme. Pourtant, il existe des cas d'enfants très autistes et très retardés (polyhandicapés, par exemple, *cf. infra*). Comment le retard peut-il modifier le phénotype comportemental de l'autisme? Existe-t-il des signes qui ne sont présents qu'en cas de retard associé (tels que les automutilations)? Comme pour les signes précoces,

quels sont les troubles qui relèvent du retard et quels sont ceux qui sont spécifiquement autistiques?

En revanche, un autisme grave peut préserver des îlots de capacités intellectuelles qui ne seront pas exploitables.

Chronologie (relations de cause à effet)

Quand l'autisme évolue vers un retard important (évolution déficitaire), on se trouve devant deux cas de figure :

- l'autisme reste présent. On peut penser que l'isolement a entraîné une perte de la curiosité et des capacités d'acquisition;
- l'autisme s'améliore. Soit l'autisme était au premier plan et s'est amélioré (il reste le retard), soit l'autisme était une expression comportementale passagère contenue dans un syndrome développemental complexe et évolutif (comme dans le syndrome de Rett).

Quand l'autisme apparaît secondairement après la constitution d'un retard, on peut se poser la question de la validité du diagnostic précoce (signes précoces spécifiques). Ou bien, comme précédemment, on retrouve une phase autistique dans l'évolution de certains syndromes génétiques (pathologies associées à l'autisme ou signes d'autisme dans certains phénotypes comportementaux).

Facteur étiologique

Pour certains auteurs, le retard explique tous les troubles du comportement des autismes « associés ». Mais les troubles autistiques ne sont pas proportionnels au retard dans le syndrome de l'X fragile et dans la sclérose tubéreuse de Bourneville (gènes spécifiques du comportement?).

LE POLYHANDICAP

Le polyhandicap est « un handicap grave à expression multiple, associant déficience motrice et déficience mentale sévère ou profonde, entraînant une restriction extrême de l'autonomie et des possibilités de perception, d'expression et de relation » (nouvelles annexes XXIV^{ter} du décret n° 896798 du 27 octobre 1989). La prévalence correspond approximativement à deux enfants pour 1 000 naissances. Les polyhandicaps se caractérisent par l'association de déficiences et d'incapacités :

- troubles moteurs (infirmité motrice cérébrale, hypotonie massive, troubles praxiques, troubles moteurs secondaires);
- troubles orthopédiques qui viennent aggraver les troubles moteurs;
- troubles neurologiques, au premier rang desquels on trouve l'épilepsie, souvent sévère et rebelle aux traitements;

- troubles sensoriels, essentiellement de l'audition et de la vue, qui s'aggravent avec l'âge ;
- troubles somatiques et complications comme l'insuffisance respiratoire chronique, les troubles nutritionnels, les troubles rénaux et la fragilité cutanée ;
- la déficience mentale, souvent grave, accompagnée d'une absence de langage ou d'un langage rudimentaire. Cependant, les échanges, les interactions, le partage émotionnel restent possibles malgré les déficits des instruments et des canaux de communication. Ces contacts avec autrui se réalisent par le biais de signaux non verbaux (mimiques, sourires, regards appuyés, recherche de contact physique).

Lorsque ces contacts sont absents, on parle de « polyhandicap avec autisme ». On peut retrouver également des comportements caractéristiques de l'autisme (stéréotypies, bizarreries, réactivités paradoxales). L'association à des troubles de communication enlève les seuls liens de partage affectif et l'expression du plaisir à ces enfants et rend donc ce tableau très douloureux. La prise en charge de ces enfants nécessite beaucoup d'imagination pour trouver des modalités sensorielles de communication, beaucoup de patience pour attendre des résultats, et beaucoup de motivation.

AUTISTES « SURDOUÉS » OU « SAVANTS »

La présentation du film *Rain Man* a attiré l'attention du public non seulement sur les troubles spécifiques des autistes (trouble global de la communication) mais aussi sur les aptitudes paradoxales ou exceptionnelles observées chez un petit nombre d'entre eux. Il s'agit ici d'une fiction « extraordinaire » inspirée toutefois de certaines observations — rares — de la littérature médicale.

Au-delà de son aspect spectaculaire, le phénomène des autistes « surdoués » (appelés antérieurement « idiots savants ») est intéressant à étudier pour les apports qu'il procure dans la recherche sur les troubles du développement de l'enfant.

Description du syndrome

Après les premières observations de Down en 1887, les premières analyses détaillées ont été faites par Tredgold en 1914 : les performances des « idiots savants » concernent la mémorisation, le calcul, le graphisme, la musique.

Le terme « idiot savant », dont la connotation péjorative est renforcée par la juxtaposition de deux termes antinomiques, renvoie à la coexistence d'un déficit intellectuel et de capacités préservées ou développées. Certains auteurs préfèrent aujourd'hui employer la dénomination « syndrome du savant ». Ce syndrome se rencontre aussi dans diverses maladies mentales et atteintes congénitales ou acquises du système nerveux central.

Il reste très rare, avec une prévalence estimée à 0,06 % ou un cas sur 2 000 dans une population de retardés. Le sex-ratio est de six garçons pour une fille et l'on note l'association fréquente à des handicaps sensoriels. Le quotient intellectuel est toujours supérieur ou égal à 40. On distingue actuellement deux types de « savants » en fonction de leurs capacités :

- les « savants doués » qui ont certaines capacités spécifiques proches de la normale par comparaison avec leur déficience dans de nombreux autres domaines ;
- les « savants prodiges » beaucoup plus rares (on estime à cent leur nombre dans le monde). Leurs performances dans des domaines bien particuliers dépassant de loin la moyenne de la population générale restent isolées au sein d'un développement mental globalement retardé.

Toutes les fonctions concernées par ces performances remarquables font intervenir la mémoire. Les domaines de compétence intéressent toujours les mêmes activités :

- le calcul : élaboration d'opérations arithmétiques complexes ou faisant intervenir des grands nombres. Ceux qu'on appelle les « calculateurs de calendrier » sont capables de retenir d'immenses répertoires et de donner avec précision des paramètres concernant une date passée ou à venir ;
- les facultés sensorielles touchant la vision et l'audition : possibilité de produire ou de reproduire des dessins ou des sculptures très détaillés et/ou la possibilité de rejouer des morceaux de musique classique ou moderne avec une grande exactitude (associée souvent à une oreille absolue) ;
- d'autres facultés de discrimination sensorielle très développée peuvent s'observer, faisant intervenir l'odorat, le toucher, ou même des « sixièmes sens » comme l'appréciation de l'heure, du temps écoulé.

Arguments étiologiques

Beaucoup d'hypothèses ont été formulées sans qu'aucune ne puisse expliquer à elle seule l'ensemble du tableau (Treffert, 1988). On peut les classer dans les trois groupes suivants.

Hypothèses biologiques et neurophysiologiques

On retrouve la notion d'une transmission génétique (des traits de déficience et des traits de compétence) seulement dans quelques familles.

Certains auteurs ont suggéré que les « savants » avaient une image eidétique particulièrement développée ; c'est-à-dire la possibilité de garder longtemps présentes, comme sur une émulsion photographique, les impressions visuelles perçues. Cette faculté n'explique cependant pas le calcul dans le futur, ni le cas d'une jeune aveugle « calculatrice savante » ne possédant que des rudiments de Braille.

La grande fréquence d'association avec des handicaps comme la cécité a fait penser aux conséquences possibles d'une déprivation sensorielle. Ce déficit sensoriel pourrait changer l'appréciation qu'à l'individu de son envi-

ronnement. Il pourrait lui permettre de focaliser son attention, sa concentration, son intérêt sur des stimuli et des activités spécifiques dans des registres très étroits et faciliterait ainsi leur mémorisation.

Enfin, la prédominance de l'hémisphère droit par rapport au gauche a été souvent évoquée. Les fonctions hyperdéveloppées dans le syndrome des savants, comme le graphisme, les capacités d'analyse visuo-spatiales, les compétences musicales, concernent toutes le cortex droit. À ces observations, on peut ajouter des données biologiques : la testostérone pourrait ralentir la croissance neuronale, or l'hémisphère gauche se développe plus lentement que le droit et reste ainsi plus longtemps vulnérable à différents facteurs circulants dont la testostérone. Cet argument pourrait expliquer le déséquilibre du sex-ratio en faveur des garçons.

Hypothèses comportementales et cognitives

Plusieurs auteurs ont remarqué le contraste entre le déficit important de la pensée abstraite et l'attachement excessif à l'approche concrète de l'environnement : les « idiots savants » sont performants pour les opérations concrètes (pensée opératoire) mais sont incapables de conceptualisation. Ainsi, ils sont très bons calculateurs mais pas mathématiciens, ils ont une technique graphique ou musicale exceptionnelle, mais restent interprètes et non pas créateurs, ne pouvant établir des opérations qu'avec un matériel préexistant.

On a aussi envisagé la possibilité d'un mécanisme compensatoire, où les compétences élevées servent à pallier les échecs entraînés par les autres déficits. Ainsi le « savant » va-t-il investir son énergie et cultiver encore plus les quelques domaines où il est performant. Il existe aussi un renforcement positif créé par les gratifications sociales qu'apportent ces « dons exceptionnels ».

Hypothèse sur le rôle de la mémoire

Non seulement la mémoire est indispensable pour toutes les activités des « savants », mais elle est souvent l'objet elle-même d'un développement prodigieux. La mémorisation dépend bien sûr d'abord de la motivation (hypothèse de la compensation et du renforcement), puis de l'attention (hypothèse sur la déprivation sensorielle partielle) mais ces deux facteurs n'expliquent pas le maintien des souvenirs à long terme caractéristique des « savants ». De la même manière, les affects et les pensées associés aux événements peuvent modifier ou gêner leur mémorisation. On oublie en effet plus facilement les éléments qui ont été source de conflit interne (dénégation). Si la mémoire du « savant » apparaît automatique et indépendante des autres fonctions intellectuelles, c'est qu'elle est peut-être libérée d'une conscience qui sélectionnerait ou refoulerait les souvenirs. Plus que d'une mémoire hypertrophiée, il faudrait parler alors d'une impossibilité à oublier. Si on se réfère aux supports anatomophysiologiques, on pourrait envisager l'hypothèse d'un déficit de l'amygdale, chargée du traitement émotionnel de la mémoire, et/ou d'un fonctionnement exagéré de l'hippocampe, responsable du simple rappel des souvenirs.

Notons que ces différentes théories explicatives peuvent aussi bien apparaître comme des conséquences.

Syndrome du savant et autisme

Plusieurs traits communs relient les deux syndromes. On remarque la grande fréquence de capacités spécifiques particulièrement développées chez 9,8 % d'enfants autistiques. Ces capacités intéressent souvent les mêmes fonctions que celles des « savants », notamment les aptitudes visuo-spatiales ou musicales. Elles coexistent aussi de manière hétérogène avec des déficits des fonctions symboliques et verbales.

En dehors de la mémoire, les mêmes hypothèses étiologiques font l'objet de recherche dans l'autisme, en particulier les études sur la perception et sur la dysymétrie hémisphérique droite-gauche.

Ainsi, on peut parler dans certains cas d'« autistes savants ». Cependant, cette catégorie regroupe le plus souvent des autistes purs dits « de Kanner », sans retard mental notable outre les problèmes de langage.

Les trois aspects cliniques — autisme, retard et capacités savantes — apparaissent donc indépendants les uns des autres et peuvent être associés de différentes façons. L'étude du syndrome du savant et des capacités exceptionnelles présente un triple intérêt pour mieux appréhender l'autisme infantile.

Intérêt pour les parents d'enfants autistiques

La mise en évidence de capacités cognitives conservées ou même remarquables peut leur permettre de mieux vivre le handicap en revalorisant l'image de leur enfant.

Intérêt heuristique

On a trop souvent l'habitude, dans les troubles du développement de l'enfant, de fonder les recherches sur les éléments négatifs et sur la défectologie. Raisonner au contraire sur des productions hypertrophiées permet d'aborder les pathologies sous un angle nouveau et de découvrir d'autres mécanismes.

Intérêt pédagogique et éducatif

Bien connaître les possibilités optimales et spécifiques de chaque enfant a pour conséquence directe l'établissement d'un programme éducatif adapté pouvant s'appuyer notamment sur les capacités déjà bien développées.

La rareté du syndrome du savant en rend l'exploitation difficile. Il serait intéressant dans l'avenir, pour les études de cas, d'approfondir au maximum les explorations dans tous les domaines qu'ils soient cognitifs ou neurophysiologiques.

ÉVOLUTION À L'ADOLESCENCE ET À L'ÂGE ADULTE

L'évolution est fonction de la sévérité de la forme clinique, de la qualité et de la précocité de la prise en charge, des aptitudes de la famille à faire face à ce problème difficile (Rhéa, 1987).

AU COURS DE L'ENFANCE

Certains troubles du comportement peuvent diminuer, comme l'agitation et l'instabilité. Ces enfants plus calmes acquièrent alors des habitudes et les utilisent, mais les comportements compulsifs et de ritualisation persistent, de même que la résistance aux changements, l'attachement à certains objets et les préoccupations bizarres. Le langage, s'il est présent, progresse et l'écholalie diminue. Selon Rutter, environ la moitié des enfants qui ne parlaient pas dans la période préscolaire acquièrent par la suite un langage.

Les particularités de la réactivité sensorielle (peurs des bruits, hyperréactivité sensorielle) tendent aussi à s'atténuer de même que les troubles du sommeil et de l'alimentation.

À L'ADOLESCENCE

Depuis les dix dernières années, les recherches sur l'autisme ont concerné l'enfant, tant sur le plan thérapeutique que sur le plan diagnostique. Elles se développent même actuellement en direction du très jeune enfant (diagnostique et soins précoces chez le nourrisson). Si ces stratégies nouvelles ont réussi à concevoir une prise en charge spécifique pour les enfants, elles doivent maintenant pouvoir être proposées et adaptées aux adolescents et adultes. Les problèmes posés sont complexes et doivent être pensés très mûrement car ils touchent la plus longue partie de la vie des autistes et ne peuvent être débattus sans cesse sous peine de déstabiliser les adultes et *a fortiori* les adolescents.

Mais pour pouvoir répondre à leurs besoins, il faut au préalable bien connaître tous les changements somatiques et psychologiques liés à l'adolescence et les profils de comportement sociaux qui apparaissent à l'âge adulte. On voit bien là l'intérêt d'une approche médico-psychologique intégrant l'adolescent autiste dans une dimension unifiante qui tient compte de l'individu, de son milieu et de la constitution, même si elle est fragile, d'une personnalité.

Problèmes spécifiques à l'adolescence

Les études contrôlées et épidémiologiques (Gillberg, 1984; Lotter, 1974) offrent déjà un certain recul et permettent de dégager des constatations dans les domaines psychologiques et médicaux.

Problèmes psychologiques

Liés aux troubles du développement. — On retrouve à l'adolescence les signes d'autisme classiques de l'enfance. Certains symptômes prennent cependant une importance particulière à cet âge critique. On peut citer par ordre d'importance :

- les troubles du contact, qui gênent considérablement l'intégration à des groupes de travail ou de loisir;
- les troubles du langage et, notamment, de la compréhension qui freinent l'autonomie sociale et la communication;
- les difficultés cognitives spécifiques qui touchent, par exemple, les notions de temps et surtout les concepts abstraits pourtant en plein développement chez l'adolescent non handicapé;
- les difficultés d'adaptation aux situations nouvelles. L'extension de l'environnement avec tous ses avatars est un passage obligé et formateur d'expérience pour les adolescents en voie de maturation. Chez les autistes, les conditions inhabituelles ne sont pas, en général, source de plaisir et de curiosité mais génératrices d'angoisse. Pourtant, ils doivent aussi bénéficier pour leur développement d'un élargissement de leur champ interactif.

On assiste quelquefois à une aggravation de l'autisme à la puberté. Tous les troubles du comportement ainsi que le retrait peuvent s'intensifier.

Ces perturbations, quand elles se prolongent, évoluent dans 10 à 20 % des cas vers une détérioration du niveau intellectuel avec une perte des capacités antérieures et un désintérêt pour les activités d'éveil. Ce déclin possible à l'adolescence touche principalement les filles atteintes de troubles neurologiques associés importants. Il est encore difficile de le relier à l'apparition ou à la complication de certaines pathologies évolutives qui s'expriment plus fortement à cette période. Dans 10 % des cas, cette dégradation des fonctions supérieures accompagne la survenue de crises convulsives mais elle reste la plupart du temps inexplicable. En fonction de la nature des facteurs médicaux ou psychologiques, cet état se stabilise ou s'améliore avec une récupération secondaire progressive à la fin de la troisième décennie.

En général, le langage varie peu, les expressions gestuelles et la communication non verbale se développent lentement.

Plusieurs observations mentionnent également l'évolution vers une forme périodique ou cyclique des troubles du comportement.

En dehors de ces « complications », la puberté apporte des changements parfois favorables. L'instabilité et l'hyperactivité diminuent : on doit au contraire lutter contre une tendance à l'apathie.

Liés à l'adolescence. — Le facteur « adolescence », avec ses remaniements physiques et psychologiques, intervient pour les autistes comme pour les autres enfants. La crise d'identité prend une forme particulière puisque ces enfants ont des troubles de la personnalité. Cependant, les manifestations

d'opposition et d'intolérance à l'autorité sont bien visibles. Chez les autistes de haut niveau intellectuel, le désir d'originalité peut ainsi entraîner des conduites bizarres et extravagantes dont ils ne sont pas maîtres et qui risquent de les rendre encore plus ridicules aux yeux des camarades.

Quelques points de cette crise d'adolescence méritent d'être développés.

L'accroissement des désirs et des pulsions existe aussi chez ces enfants en pleine métamorphose. La volonté de communiquer avec les autres s'exprime dans des tentatives plus ou moins remarquées par l'entourage. Mais ces velléités ne sont pas souvent couronnées de succès car l'autiste manque de moyens d'expression adaptés aux contextes social et affectif. Ses démonstrations restent maladroites, peu régulées, surprenantes. Ce tableau est encore plus caractéristique dans le syndrome d'Asperger où l'on parle d'apraxie sociale.

Les difficultés de verbalisation et d'expression émotionnelles, inhérentes à cette période de la vie, viennent s'ajouter aux troubles du langage préexistants. Leur incapacité à manier les concepts abstraits leur interdit la traduction fine de leurs sentiments et de leurs impressions. Ce handicap accentue l'aspect de froideur affective. Pour les plus performants, les discussions restent à un niveau très concret, et les thèmes, répétitifs et ennuyeux, deviennent souvent le préalable obligé et exclusif à toute conversation, limitant ainsi les échanges d'idées.

Les pulsions libidinales apparaissent. La sexualité, de part sa fonction de communication, est donc problématique. Elle est mal intégrée à la vie de relation, elle est mal contrôlée et se traduit par des troubles de conduite et des provocations (masturbation forcée en public, exhibitionnisme) imprévisibles. Chez les garçons, le développement de relations homosexuelles a été décrit, probablement en rapport avec un trouble de l'identité (caractère définitif) ou de l'identification (caractère temporaire) sexuelle.

Dans le même ordre d'idée, l'augmentation de la force physique modifie les repères déjà insuffisants du schéma corporel et la communication non verbale déjà déficiente. Au minimum, la maladresse physique augmente l'aspect dysharmonieux et gauche de ces adolescents tandis qu'au maximum, elle se manifeste sous forme de passages à l'acte impulsifs. Les troubles du comportement de type agressif sont très fréquents et deviennent une préoccupation majeure pour les parents et les éducateurs. Ils sont de surcroît peu sensibles au dialogue ou à la prévention.

Tous ces échecs de la communication verbale, gestuelle ou sexuelle, et les réactions de rejet qui en découlent risquent de provoquer des souffrances et des épisodes dépressifs. On rencontre souvent des états dysthymiques, notamment chez les autistes qui ont des antécédents familiaux de troubles cycliques de l'humeur.

Problèmes médicaux

La complication principale observée à l'adolescence est l'apparition de crises épileptiques chez 20 à 30 % des sujets indemnes jusque-là, surtout

entre douze et quatorze ans (Gillberg, 1984 et 1989). Ce sont des crises psychomotrices qui surviennent avec prédilection chez les autistes les plus retardés. Cette constatation va à l'encontre de l'amélioration des crises qu'on observe à la puberté dans la population générale.

Dans certains cas, les crises coïncident avec la phase évolutive des maladies neurologiques associées comme la sclérose tubéreuse de Bourneville, par exemple.

La puberté est souvent une période de déséquilibre et de décompensation des maladies chroniques. Certaines encéphalopathies évolutives sont responsables d'une détérioration aboutissant à un état déficitaire. Bon nombre de pathologies génétiques, comme le syndrome de l'X fragile, s'expriment pour la première fois de manière évidente dans leurs symptômes cliniques et dans leurs phénotypes.

Ces particularités peuvent contribuer aux transformations morphologiques disgracieuses. Les adolescents autistes ont souvent une taille plus petite que la moyenne et une surcharge pondérale. Les anomalies physiques minimales du visage s'accroissent ainsi que les expressions faciales bizarres. Ces enfants considérés comme beaux antérieurement changent de physionomie et leurs traits deviennent moins harmonieux. Ces éléments participent également au rejet dont ils peuvent être l'objet.

Profils cliniques de Wing

L. Wing (1979) a décrit trois grands types de profil développemental définis surtout par rapport aux possibilités relationnelles. Elle fait intervenir aussi les acquisitions et le caractère individuel de la personnalité dans ces profils évolutifs.

Les «distant» (Aloof group)

L'isolement et l'évitement actif persistent en fonction des situations. Ils restent très dépendants d'un petit groupe de familiers pour leurs besoins. Ils sont très intolérants aux changements. Cependant, ils gratifient peu leurs parents et leurs éducateurs dont ils se servent comme d'«outils» et seulement en cas de besoin. Les troubles du comportement (agressivité, crises, fugues, automutilations) sont fréquents, surtout si les acquis sont faibles. Les activités sont stéréotypées. Les particularités du caractère sont peu visibles à cause de la sévérité du handicap relationnel.

L'éducation demande une grande souplesse : respecter les moments d'isolement, contrôler les réactions violentes, ne pas attendre de gratifications.

Les «passifs» (Passive group)

Ils sont plus faciles à prendre en charge et à intégrer dans un groupe de retardés. L'imitation est possible même si le langage est seulement écholalique et même s'il existe des troubles de la compréhension. Cette compétence ouvre la porte des apprentissages, des jeux et des activités structurées.

Ces autistes risquent toutefois d'être isolés par manque d'initiatives, ou rejetés en raison de leur défaut d'appréciation des règles sociales. Ils ont, par exemple, des difficultés à percevoir le degré d'intimité de leur relation à autrui et à s'y adapter.

L'effort qu'on est obligé de leur demander pour participer aux activités conduit parfois au sentiment d'échec, partagé avec l'éducateur, ou à des réactions de fuite à cause de l'intensité de la charge émotionnelle.

La personnalité propre à chacun intervient beaucoup pour ce groupe. En effet, si le caractère tranquille et calme facilite l'éducation, le versant anxieux et inhibé qui lui est souvent associé la rend difficile.

Les « actifs bizarres ou originaux » (Active but odd group)

Ce sont les plus difficiles à intégrer car ils prennent des initiatives bizarres et déplacées. Ils se font souvent remarquer par leurs conduites inadaptées, leurs demandes répétitives et insistantes. Les réponses qu'on leur fournit les satisfont rarement et peuvent déclencher des réactions agressives. Leurs aptitudes, qui sont supérieures aux autres autistes, font illusion pour leurs parents et leurs éducateurs qui, en exigeant trop d'eux, risquent de favoriser les situations d'échec.

Le tempérament individuel est plus marqué que pour les deux autres groupes et doit être pris en considération.

On peut également évoquer les « *hyperconformistes guindés* » (*over-formal, stilted*) décrits plus tard par L. Wing. Leur personnalité s'exprime surtout après l'adolescence par une adhésion très étroite aux règles sociales malgré leur maladresse et leur manque de compréhension des interactions sociales. Ces autistes sont en général excessivement policés, guindés, compassés, psychorigides, et montrent des traits de personnalité obsessionnelle. Ce profil se rencontre chez les autistes de haut niveau, avec un bon développement du langage comme dans le syndrome d'Asperger.

Un cinquième type de groupe pourrait être défini pour des autistes très variables qui changent de comportement suivant les situations et empruntent plusieurs traits aux trois profils cliniques précédents.

Parmi les éléments prédictifs du pronostic, on connaît bien maintenant certains facteurs favorables tels que le niveau élevé du quotient intellectuel, la présence d'un langage à l'âge de cinq ans et les facultés de compréhension. L'influence de la précocité des prises en charge éducatives est en cours d'évaluation. D'autres facteurs, comme l'environnement psychosocial ou les antécédents psychiatriques des parents, s'ils peuvent avoir pour un sujet donné une influence évidente (étude de cas), sont plus difficiles à mettre en évidence dans des populations étendues.

L'étude de Beadle-Brown et coll. (2002) a montré que les enfants autistes restent dans leurs catégories de performance sociale à l'adolescence ou au

début de l'âge adulte. Certains s'aggravent en passant du profil « passif » au profil « distant ».

Évaluations à l'adolescence

On peut être amené à faire des évaluations du développement psychologique à l'adolescence en fonction de deux situations.

Le trouble du développement est déjà connu

Les parents demandent souvent un diagnostic sémiologique et/ou nosographique plus précis (forme clinique) ou une évaluation de l'évolution du développement. On peut ouvrir également un dossier médical ancien en fonction de l'évolution et proposer des évaluations médicales complémentaires (génétiques, neurologiques). Une nouvelle évaluation est parfois nécessaire pour s'adapter à la situation concrète familiale, sociale, scolaire. Une expertise peut être sollicitée pour l'orientation.

Le trouble est peu ou pas identifié

Dans les formes légères ou les formes dans lesquelles le retard prédomine sur l'autisme, il s'agit de faire le diagnostic de trouble du développement.

Dynamique familiale à l'adolescence

Comme pour les autres adolescents, les relations intrafamiliales deviennent plus complexes au fur et à mesure que l'enfant grandit.

Remaniements des relations

Dépendance. — Les liens de dépendance sont tributaires :

- de l'autonomie déjà acquise ;
- du niveau de langage ;
- du rôle des parents.

Ce dernier point est important. Il concerne la qualité des relations entre un adolescent autistique et ses parents. S'il paraît évident pendant l'enfance d'assumer en même temps harmonieusement des fonctions de mère ou de père et des soins thérapeutiques, ce qui se trouve concrétisé, par exemple, au cours du maternage ou des jeux, il en ressort autrement à la puberté. Certains parents poursuivent leur action éducative et thérapeutique spécialisée en tant que soignants au risque de rendre difficile pour leur enfant le travail d'identification. En effet, pour la maturation de sa personnalité, l'adolescent a besoin de se référer à un modèle parental distinct et bien défini. D'autres au contraire souhaitent se dégager du rôle d'éducateur et en profitent pour redéfinir des responsabilités uniquement parentales. Ces transformations des relations intrafamiliales et cette redistribution des rôles peuvent perturber temporairement l'adolescent.

Cependant, les autistes qui ont de bonnes capacités suscitent souvent eux-mêmes des échanges nouveaux et viennent déstabiliser à leur tour des parents qui doivent faire le deuil de leurs habitudes protectrices. Dans tous les cas, les parents sont encore indispensables pour guider, sécuriser et récupérer l'adolescent autiste dans ses tentatives d'indépendance souvent inadaptées ou vouées à l'échec.

Autorité. — De nombreux parents pensent que leur enfant, même adulte, nécessite de par son handicap l'exercice d'une « tutelle » morale. Cette autorité peut se heurter au moment de l'adolescence à la crise d'opposition. Les autistes hyperactifs ne sont pas forcément les plus démonstratifs dans ce domaine. L'opposition passive est souvent plus difficile à gérer. L'exercice d'une autorité adéquate dépend également des troubles du comportement. Les parents « démissionnent » devant l'agressivité insurmontable et effrayante de certains adolescents.

Attachement. — L'éloignement du milieu familial est susceptible d'entraîner des réactions de désarroi de part et d'autre. Pourtant, c'est à l'adolescence que se pose souvent pour la première fois ce problème car les enfants sont orientés en externat ou en internat. La prévention de cette angoisse de séparation passe par la pratique d'expériences antérieures d'éloignement, même brèves, qui permettent à chacun de prendre de la distance.

Inquiétudes pour l'avenir

Les craintes des parents augmentent à l'adolescence avec l'émergence de différents facteurs.

À long terme. — Le vieillissement rend les parents plus vulnérables aux débordements physiques de l'adolescent. Ils aspirent légitimement avec l'âge à une « retraite » paisible et sécurisante. Or les soutiens médicaux, sociaux et administratifs délivrés par les services de l'enfance s'effritent peu à peu, laissant les parents seuls avec leur responsabilité. En effet, les ruptures sont multiples dans la prise en charge des autistes adultes. De plus, les parents peuvent ressentir une grande désillusion causée par l'insuffisance des progrès de langage et d'autonomie espérés. Les familles souffrent également d'un manque de structures adaptées aux adolescents et adultes autistes. Cet isolement est renforcé par l'éloignement des frères et sœurs aînés qui relayaient les parents dans leurs lourdes tâches.

En urgence. — La fatigue accumulée depuis des années peut conduire les parents à un véritable état d'épuisement. Ils sont souvent en proie aux crises de violence de l'adolescence et impuissants devant la force physique déployée.

ÉVOLUTION À L'ÂGE ADULTE

Peu d'études existent car le syndrome n'est reconnu que depuis une quarantaine d'années. Kanner (1971), sur ses onze cas initiaux, a suivi l'évolution de neuf d'entre eux. Deux adultes étaient plus ou moins autonomes et adaptés, quatre étaient en institution lourde, les trois derniers avaient une autonomie intermédiaire. Lotter (1978) signale que 70 % n'ont pas de vie autonome, 50 % sont en institution, 5 % à 15 % sont autonomes. Parmi les autres études, on mentionnera celle de Rutter (1967) dans laquelle 15 % à 20 % des personnes autistes adultes gagnent de l'argent.

Au total, d'après une synthèse des quelques études existantes, il semble que pour les autistes dont le quotient intellectuel est supérieur à 60, 1 à 2 % ont une vie normale, 5 % à 20 % sont autonomes avec quelques séquelles dans la communication en société, 15 % à 20 % sont semi-autonomes avec des troubles du comportement. Dans l'ensemble, 60 à 75 % des autistes sont en institution.

Une méta-analyse réalisée récemment par Schonauer et coll. (2001), sur vingt-et-une études de suivis jusqu'à l'âge moyen de vingt-quatre ans, montre qu'après vingt ou trente ans les changements sont faibles. Les progrès dans l'autonomie et les compétences sont plus évidents dans le milieu éducatif ou professionnel que dans la sphère domestique. Les syndromes d'Asperger sont les formes qui évoluent logiquement le mieux. Les besoins sexuels sont exprimés par une grande majorité d'autistes. Enfin, le taux de mortalité paraît supérieur à la moyenne de la population.

Les complications médicales se retrouvent essentiellement chez les personnes autistes avec un retard mental important (par manque d'entretien et de prévention). Elles concernent le plus souvent certains appareils et certaines fonctions :

- le système digestif avec la fréquence des reflux gastro-œsophagiens aggravés par :
 - le mauvais état dentaire, lui-même favorisé par le défaut d'hygiène bucco dentaire et la prise de neuroleptiques (asialie) ;
- la peau souvent agressée par les salivations, la photosensibilité due au manque de protection et à la prise de neuroleptiques, les excoriations voire les automutilations.

Les interactions sociales peuvent se développer discrètement mais les relations amicales ou sexuelles sont problématiques. La notion d'intimité est difficile à appréhender pour l'autiste. Les comportements d'adaptation à la vie quotidienne, à l'autonomie matérielle sont moins performants que chez des retardés de même niveau intellectuel.

Quelques très rares sujets développent un tableau «schizophrénique» avec des hallucinations ou un délire. Plus souvent, l'adaptation se fait par l'augmentation des comportements ritualisés et compulsifs ou par une appa-

rence déficitaire. Certains, d'ailleurs, ne répondent plus aux critères diagnostiques des troubles de la communication de l'enfant.

Dans ce domaine, les principaux îlots de difficultés résiduelles concernent le langage et les réactions émotionnelles bizarres. La moitié des autistes ont un langage utile mais les particularités persistent dans l'intonation et la sémantique pratique. Les stéréotypies de langage, comme la répétition d'une même question, sont fréquentes et peuvent dérouter les interlocuteurs. Certaines caractéristiques linguistiques telles que les troubles des associations, la tendance à l'hyperinclusion et au concret, le défaut de redondance, se rapprochent du langage des schizophrènes.

Le quotient intellectuel ne se modifie pas.

Sur un suivi de 120 enfants pendant 13 à 22 ans, Billstedt et coll. (2005) retrouvent seulement 4 adultes avec une vie plus ou moins autonome. L'évolution est médiocre chez 78 % des enfants. De manière générale, le degré d'autonomie est lié au niveau intellectuel et à la qualité du langage à l'âge de 6 ans. Sur une population plus faible de 68 personnes, Howlin et coll. (2004) observent également une évolution plutôt décevante (58 % d'évolution caractérisée comme mauvaise ou très mauvaise contre 22 % de bonne ou très bonne. Là encore le quotient intellectuel supérieur à 70 est un facteur prédictif positif mais n'est pas suffisant.

SOINS

Objectifs

Besoins individuels

Ils sont trop souvent oubliés des programmes éducatifs. L'autiste subit pourtant, comme nous l'avons observé précédemment, tous les avatars de l'adolescence avec une vulnérabilité individuelle propre à sa personnalité, à son environnement sociofamilial et à ses handicaps mentaux ou physiques.

Les difficultés, même si elles sont passagères, ne doivent pas être sous-estimées. L'agitation et l'agressivité sont suffisamment spectaculaires et gênantes pour être remarquées et prises en considération. En revanche, le retrait et l'inhibition qui sont d'autres modes possibles de réactions à l'adolescence peuvent passer inaperçus ou être imputés simplement au retard sans interrogation psychologique.

L'intensité des manifestations de souffrance psychologique est variable selon que l'on a affaire à une « crise » ponctuelle ou à des troubles psychiatriques avérés. Parmi ces derniers, nous avons déjà noté la fréquence des syndromes dépressifs et la survenue, plus rare, d'épisodes délirants.

Le rôle du *psychiatre* et du *psychologue* est donc de reconnaître suffisamment tôt les premiers symptômes, de les replacer dans leur contexte

individuel et relationnel, et d'y répondre le plus spécifiquement possible. En connaissant bien chaque individu et ses types de réactivité, certains problèmes peuvent être également prévenus.

Objectifs socio-éducatifs

On en retiendra particulièrement trois qui tiennent une place importante dans la prise en charge des adolescents et adultes autistes :

– *l'élargissement des contacts* pour éviter le repli autistique. Les moyens d'y répondre comprennent notamment :

- les institutions « ouvertes » sur l'extérieur,
- l'intégration sociale ;

– *l'apprentissage de l'autonomie sociale* pour limiter la dépendance : des programmes de rééducation des compétences sociales sont déjà utilisés dans le cadre du TEACCH par exemple (Schopler et coll., 1984) ;

– *les thérapies utilisant des activités* pour prévenir l'enfermement dans les stéréotypies :

- les programmes éducatifs spécialisés,
- les activités de loisirs structurées et adaptées.

Objectifs d'intégration professionnelle

Si l'ambition d'accéder à un métier reste réservée aux autistes les plus doués intellectuellement, l'apprentissage d'une tâche précise, même très simple, a beaucoup de bénéfices :

- il donne une certaine qualification et un statut reconnu qui valorise l'individu ;
- il permet de vivre aux rythmes naturels de la vie en société (travail et repos) et d'harmoniser ses désirs avec ses besoins ;
- il peut être source de rétribution financière ;
- il fait prendre conscience des capacités à pouvoir créer des réalisations concrètes.

Des programmes préprofessionnels ont été élaborés aux États-Unis par Mesibov. Ils donnent aux jeunes adultes autistes une formation qui tient compte de leur profil psychologique et développemental.

Des éducateurs préparent ces jeunes gens et les accompagnent dans le milieu de travail. Les postes, offerts par des grandes entreprises, obéissent à certains critères pour que les conditions de travail soient compatibles avec les exigences de l'autisme. Les activités proposées nécessitent peu de contacts interpersonnels complexes, elles sont bien définies à l'avance et varient peu, elles peuvent être adaptées au rythme du sujet et ne demandent pas d'initiatives ni de choix trop difficiles.

Travail avec les familles

Au minimum, il s'agit d'un soutien psychologique. Celui-ci passe d'abord par l'information et l'explication des troubles puis par leur acceptation. À l'apparition de l'adolescence, ce travail de « deuil » préalable doit être déjà bien élaboré par les parents pour qu'ils puissent faire face aux nouveaux problèmes que nous avons mentionnés plus haut. Au maximum, les parents participent activement aux thérapies éducatives comme dans l'exemple du TEACCH (cf. chapitre 10). Dans tous les cas, des liaisons régulières entre les parents et les professionnels sont indispensables.

Organisation

Quel que soit le type de structure, toutes les expériences anglo-saxonnes ou françaises obéissent à un certain nombre de critères indispensables à la viabilité des communautés.

Les unités de vie sociale

Un groupe est constitué en général de six adolescents ou adultes. Plus grand, il a tendance à s'organiser spontanément en plusieurs sous-groupes, plus petit, il favorise les relations fusionnelles et/ou conflictuelles. L'encadrement correspond environ à un adulte de référence pour un autiste. Les tranches d'âge sont variables. Encore plus que pour la population générale, les limites de l'adolescence sont floues chez les autistes. On peut donner comme valeurs indicatives les chiffres de treize/seize ans à vingt-et-un/vingt-cinq ans. En France, la prise en charge des enfants par la plupart des EMP s'arrête autour de quinze ans. En revanche, la limite d'âge supérieure a moins d'importance car il faut prévoir de toute manière la continuité des soins pour ces futurs adultes.

La composition des groupes reste à discuter en fonction :

- du niveau intellectuel et de langage ;
- du degré des troubles du contact ;
- de l'autonomie psychologique et physique pour les polyhandicapés ;
- du sexe (mixité).

La cohabitation de handicaps différents favorise l'entraide et la communication mais les intérêts sont parfois incompatibles. Ainsi, les retardés s'épanouissent dans une ambiance sensorielle très stimulante qui peut au contraire gêner les autistes. Le cas des autistes polyhandicapés est encore plus délicat à gérer car il faut savoir moduler stimulations et tranquillité.

Même si le groupe est homogène, on peut organiser les conditions de vie selon deux principes opposés.

Certains sont partisans d'un milieu aménagé, adapté spécifiquement aux difficultés des autistes. D'autres, au contraire, pensent qu'il faut leur proposer un milieu moins protégé, le plus proche possible de la réalité extérieure pour développer l'autonomie sociale.

L'équipe

La composition de l'équipe dépend de la nature des handicaps associés à l'autisme. Elle est toujours multidisciplinaire autour des pôles médicaux, psychologiques et éducatifs.

Cette équipe doit répondre à trois critères importants :

- la *motivation* doit être permanente. En effet, s'il est toujours possible d'établir un contact avec des autistes enfants grâce à une spontanéité naturelle dans le jeu et le contact corporel, la communication est beaucoup plus difficile et moins gratifiante avec l'âge à cause de la réserve et de la distance qu'on met à l'égard des adultes ;

- la *compétence* peut s'acquérir par une formation permanente et des échanges ouverts entre différentes équipes ;

- l'*entraînement* est indispensable pour résoudre des situations multiples et diversifiées. L'évaluation continue des soins permet l'adaptation des projets pour chaque adolescent ou adulte en fonction de l'évolution. La formation aux prises en charge familiales est intéressante pour améliorer les liaisons avec les parents.

ÉPIDÉMIOLOGIE

PRÉVALENCE

La première étude épidémiologique systématique sur l'autisme a été réalisée en 1966 par Lotter. Il faut rappeler qu'à cette époque les critères diagnostiques étaient fondés sur une appréciation clinique, le DSM-III n'ayant fait son apparition qu'en 1980.

Depuis, plusieurs études se sont succédées dans plusieurs pays, prenant en considération l'évolution des classifications nosographiques. Cette évolution peut d'ailleurs expliquer en partie les différences retrouvées dans les chiffres de prévalence.

Fombonne (1998) dans une revue de la littérature sur les études épidémiologiques retrouve une fourchette assez large de prévalence située entre 0,7 et 15,5 pour 10 000 avec une moyenne à 4,8 pour 10 000.

Dans une revue encore plus récente, le même auteur (Fombonne, 1999) a analysé trente-trois enquêtes épidémiologiques réalisées de 1966 à 1998. La prévalence « moyenne » est estimée à 5,2 pour 10 000. Ce taux augmente progressivement puisque les dernières études à partir de 1989 donnent une moyenne à 7,2 pour 10 000. L'ensemble des troubles envahissants du développement aurait une prévalence moyenne de 17,8 pour 10 000 soit 0,18 %.

Gillberg et Wing (1999) rapportent un taux élevé de un pour 1 000 selon les critères diagnostiques du DSM-III-R et de l'ICD-10. Ce chiffre ne concerne que

le trouble autistique au sens strict et n'inclut pas les autres troubles envahissants du développement. Or, si les troubles désintégratifs et le syndrome de Rett sont très rares, il en va autrement pour le syndrome d'Asperger et les troubles autistiques atypiques qui sont encore plus fréquents que l'autisme proprement dit.

Si on prend en compte toutes les formes du « spectre autistique » élargi, on peut atteindre une prévalence de 4 à 5 pour 1 000 soit 0,5 % (Gillberg et Wing, 1999).

Les dernières études confirment ces proportions. Yeargin-Allsopp et coll. (2003) retrouvent en Géorgie (États-Unis) un taux de 3,4 pour 1 000, équivalent chez les Noirs et les Blancs. Dans cette population d'enfants âgés de trois à dix ans, 66 % des autistes présentaient un retard associé. Confirmant les études précédentes, le sex-ratio passait de 4,4 garçons pour une fille dans les zones de retard léger à 1,3 pour les retards profonds. Seulement 40 % étaient scolarisés. Enfin Fombonne (2006) en utilisant les critères DSM IV retrouve une prévalence de Troubles Envahissants du Développement de 64,9 pour 10 000 dont 21,6 pour l'autisme et 32,8 pour les TED non spécifiés.

Les taux varient aussi en fonction de l'âge auquel les enfants sont sélectionnés car le diagnostic n'est pas sûr avant deux ans pour l'autisme et avant trois ans ou plus pour le syndrome d'Asperger et les autres formes atypiques.

L'augmentation constante de la prévalence au fil du temps peut être artificielle et expliquée par plusieurs phénomènes :

- une détection plus performante et plus précoce des signes d'autisme ;
- une conception qui tend à devenir plus dimensionnelle que catégorielle et qui recrute ainsi plus de cas (phénotype élargi).

D'autres explications liées aux hypothèses écologiques portant sur l'augmentation des facteurs polluants ou toxiques pour l'homme doivent être nuancées. Récemment, plusieurs campagnes de presse se sont fait l'écho du rôle possible joué par les nouveaux vaccins, notamment celui contre la rougeole. Plusieurs études épidémiologiques infirment cette hypothèse (Noble, 2003).

SEX-RATIO

Il est évalué généralement entre deux et quatre garçons pour une fille avec une moyenne à trois pour une. Dans la revue de littérature de Fombonne (1999), le sex-ratio correspond à 3,8 garçons pour une fille.

Si on considère le paramètre du niveau intellectuel, ce rapport s'équilibre quand il existe une déficience mentale importante. En effet, quand elles sont autistes, les filles sont habituellement plus retardées que les garçons et présentent proportionnellement plus de troubles neurologiques (Wing, 1960). Le profil clinique est donc différent pour une sous-population de filles.

On peut penser que dans cette sous-population de filles figurent des formes d'autisme associées à des pathologies neurologiques et/ou génétiques

et à des troubles désintégratifs ou syndromes de Rett mal diagnostiqués il y a encore quelques années.

RANG DANS LA FRATRIE

Les enfants autistes ont tendance à naître aux deux extrémités chronologiques d'une fratrie. Dans les familles de deux enfants, ils sont plus souvent les aînés alors que dans les familles de trois ou plus, ils sont les derniers nés (Bolton et coll., 1997).

Ces constatations doivent être interprétées avec la plus grande prudence en raison du phénomène de régulation parentale des naissances. En effet, après la naissance d'un enfant autiste les parents adoptent habituellement deux stratégies :

- soit ils interrompent la lignée d'enfants par peur des récurrences surtout s'ils ont déjà d'autres enfants ;
- soit ils décident de faire uniquement un autre enfant (enfant de remplacement) surtout quand l'autiste est l'aîné.

Ce phénomène sous-estime le risque de récurrence (cf. « Études familiales » au chapitre 7) et modifie le rang dans la fratrie.

CLASSE SOCIO-ÉCONOMIQUE

Dans ses premières observations, Kanner (1943) avait mentionné une représentation accrue des classes élevées chez les parents d'autistes. De manière plus précise, il avait même suggéré un certain profil de métiers correspondant à des traits de personnalité « obsessionnelle » comme les professions scientifiques.

Les études ultérieures (Gillberg et Schauman, 1982) et Kanner lui-même ont infirmé cette tendance qui pouvait être orientée par des biais de sélection. En effet, l'accès à l'information et aux soins était dépendant, surtout à cette époque, du niveau socioculturel.

Cependant, le débat est actuellement relancé par les études familiales sur le phénotype autistique élargi. Ces études retrouvent en effet une proportion importante de traits de personnalité « autistique » ou « pseudo-obsessionnelle » (*lesser variant*) chez les parents et les autres membres de la famille des enfants autistes.

Il faut néanmoins se garder d'établir des règles trop arbitraires entre un type de personnalité et le choix d'une profession.

BIBLIOGRAPHIE

- AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION : DSM-IV. *Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux*, Masson, Paris, 1996.
- BEADLE-BROWN J., MURPHY G., WING L. et coll. : Changes in social impairment for people with intellectual disabilities : a follow-up of the Camberwell cohort. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2002, 32, 3, 195-206.
- BILLSSETT E., GILLBERG C., GILLBERG C. : Autism after adolescence : population-based 13- to 22-years follow-up study of 120 individuals with autism diagnosed in childhood. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2005, 35, 3, 351-360.
- BLEULER E. : *Dementia Praecox ou Groupe des schizophrénies* (1911). Préface de A. VIALARD, Paris, EPEL, GREC, 1993.
- BOLTON P.F, MURPHY M., McDONALD H. et coll. : Obstetric complications in autism : consequences or cause of the condition? *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1997, 36, 272-281.
- BURSZTEIN C., GOLSE B., MISES R. : Classifications en psychiatrie de l'enfant. *Encyclopédie Médico Chirurgicale*, Traité de Psychiatrie, 2003, 37-200-B-10.
- BURSZTEIN C., JEAMMET P. : Autisme et psychoses de l'enfant dans la CFTMEA R-2000. *Annales Médico-Psychologiques*, 2002, 160, 3, 216-219.
- CIM-10/ICD 10. Descriptions cliniques et directives pour le diagnostic. *Classification internationale des maladies troubles mentaux et des troubles du comportement. 10^e révision Chapitre V (F) : troubles mentaux et des troubles du comportement*, par l'Organisation Mondiale de la Santé. Paris, Masson, 1993.
- CLASSIFICATION MULTI-AXIALE DES TROUBLES PSYCHIATRIQUES CHEZ L'ENFANT ET L'ADOLESCENT. *Classification CIM-10 des troubles mentaux et des troubles du comportement de l'enfant et de l'adolescent*, par l'Organisation Mondiale de la Santé, traduction D. Marcelli. Paris, Masson, 2001.
- DE SANCTIS S. : Sopra alcuna varietà della demenza precoce. *Rivista Sperimentale di Freniatria e Medicina Legale delle Alienazioni Mentale*, 1906, 141-65.
- DESPERT J.L. : Schizophrenia in children. *Psychiatric Quarterly*, 1938, 12, 366-371.
- DOWN J.L. : *On some of the Mental Affections of Childhood and Youth*, London, Churchill, 1887.
- FOMBONNE E. : Études épidémiologiques de l'autisme infantile. In : S. Lebovici, R. Diatkine, M. Soulé. *Nouveau traité de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent. Tome II*, PUF, 1995, 1171-1185.

- FOMBONNE E. : Epidemiological surveys of autism. In : F.R. Volkmar (Eds.), *Autism and Pervasive Developmental Disorders*, chapt.2, Cambridge University Press, 1998.
- FOMBONNE E. : The epidemiology of autism : a review. *Psychological Medicine*, 1999, 29, 769-786.
- FOMBONNE E, ZAKARIAN R, BENNETT A, MENG L, MCLEAN-HEYWOOD D. : Pervasive developmental disorders in Montreal, Quebec, Canada : prevalence and links with immunizations. *Pediatrics*, 2006, 118, 139-150.
- GILLBERG C. : Autistic children growing up : problems during puberty and adolescence. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1984, 26, 125-129.
- GILLBERG C. : L'autisme de l'adolescence : aspects neurobiologiques. In : LELORD G., MUH J.-P., PETIT H., SAUVAGE D. *Autisme et Troubles du développement global de l'enfant*. Expansion Scientifique Française, Paris, 1989, 97-102.
- GILLBERG C., SCHAUMAN H. : Social class and infantile autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1982, 12, 223-228.
- GILLBERG C., WING L. : Autism : not an extremely rare disorder. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 1999, 99, 399-406.
- HASLAM J. : *Observations on Insanity*, 1809, First published 1798. Great Britain.
- HOWLIN P., GOODE S., HUTTON J., RUTTER M. : Adult outcome for children with autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 2004, 45, 212-229.
- KANNER L. : Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 1943, 2, 217-250.
- KANNER L. : Follow-up study of eleven autistic children originally reported in 1943. *Journal of Autism and Child Schizophrenia*, 1971, 1, 119-145.
- KLIN A., MAYES L.C., VOLKMAR F.R., COHEN D.J. : Multiplex Developmental Disorder. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 1995, 16, S7-S11.
- KRAEPELIN E. : *Introduction à la psychiatrie clinique : état terminal de la démence précoce*, 1901, In : POSTEL J., ALLEN D.F. *La psychiatrie*, Larousse, Paris, 1994, 403-409.
- LOTTER V. : Factors related to outcome in autistic children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1974, 4, 263-277.
- LOTTER V. : Follow-up studies. In : RUTTER M. and SCHOPLER E. (Eds). *Autism : a reappraisal of concept and treatment*, New York, Plenum Press, 1978.
- MALVY J., ROUBY P., RECEVEUR C., SAUVAGE D. : Natural history of infantile autism (nosography). *L'Encéphale*, 1997, janv.-fév. ; 23 (1) : 28-33.
- MAUDSLEY, H. : *Physiology and pathology of mind*, London, 1867.

- MISÈS R, QUEMADA N. : *Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent. R 2000*. CTNERHI, Paris, 2002.
- NOBLE K.K., MIYASAKA K. : Measles, mumps, and rubella vaccination and autism. *New England Journal of Medicine*, 2003, 348, 10, 951-954.
- POTTER H.W. : Schizophrenia in children. *American Journal of Psychiatry*, 1933, 12, part. 2, 1253-1269.
- RHEA P. : Natural History. In : COHEN D.J., DONELLAN A.M. (eds), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*. New York, John Wiley and sons, 1987, 121-130.
- RHEA P. : Natural History. In COHEN D.J. & DONELLAN A.M. (éds) : *Handbook of autism and pervasive*
- RUTTER M., GREENFIELD D., LOCKYER L. : A five to fifteen follow-up study of infantile psychosis : Social and behavioral outcome. *British Journal of Psychiatry*, 1967, 113, 1183-1200.
- SCHONAUER K., KLAR M., KEHRER H.E., AROLT V. : The course of infantile autism through adulthood. An overview of long-term follow-up data. *Fortschritte der Neurologie-Psychiatrie*, 2001, 69, 5, 221-35.
- TREFFERT D.A. -The Idiot-Savant : A Review of the Syndrome. *American Journal of Psychiatry*, 1988, 145, 5, 563-572.
- TREDGOLD A.F. : *Mental deficiency*. William Wood, New-York, 1914.
- WING L. : Diagnosis, epidemiology, etiology in early childhood autism. In : *Infantile Autism*, L. Wing (Eds.). Pergamon Press, London, 1960, 3-49.
- WING L., GOULD J. : Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children : epidemiology and classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1979, 9, 11-29.
- YEARGIN-ALLSOPP M., RICE C., KARAPURKAR T. et coll. : Prevalence of autism in a US metropolitan area. *JAMA*, 2003, 289, 1, 49-55.

2 FORMES CLINIQUES DES TROUBLES ENVAHISSANTS DU DÉVELOPPEMENT

UN EXEMPLE DE DIFFÉRENCIATION NOSOGRAPHIQUE VALIDÉE : LE SYNDROME DE RETT

Ce syndrome, décrit initialement par A. Rett en 1966 concerne, selon les études, une fille sur 10 000 à 15 000, quel que soit le groupe ethnique. Les investigations étiopathogéniques montrent que la plupart des cas sont sporadiques même s'il existe des descriptions familiales.

Sur le plan neuroanatomique, une atrophie cérébrale prédominant sur les lobes frontaux et temporaux a été mise en évidence ainsi qu'une diminution du flux sanguin cérébral. D'autre part, un déficit de pigmentation au niveau de la substance noire a été montré. Enfin, des anomalies neurochimiques concernant les systèmes dopaminergique, endorphinique et les gangliosides GD1a et GD1b devront être confirmées par des études ultérieures.

L'évolution clinique du syndrome de Rett se fait classiquement selon quatre phases, décrites par Hagberg et Witt-Engerström en 1986 :

- stagnation précoce du développement après des progrès initiaux (entre six et dix-huit mois);
- régression rapide (d'un à trois ans);
- stade pseudostationnaire ou plateau (de deux à dix ans);
- détérioration motrice tardive (dix ans et plus).

Le premier stade fait suite à une période de développement considérée comme normale, sans complication pré- ou périnatale. Cependant, et souvent *a posteriori*, on constate quelques anomalies discrètes : un développement à la

limite inférieure de la normale, un manque d'initiative, de contact avec autrui, des particularités dans l'utilisation des mains, un tonus faible, peu d'imitations. La stagnation du développement survient à la fin de la première année de vie, avec hypotonie et diminution de croissance du périmètre crânien. À quinze mois, la moitié des fillettes sont symptomatiques, elles le sont toutes à deux ans.

La phase de régression débute entre un et trois ans. Elle peut être soudaine ou graduelle et comprend une détérioration des capacités cognitives (difficultés d'apprentissage), sociales, de communication (en particulier verbale) et de l'utilisation des mains (stéréotypies comprenant des mouvements de lavage de mains, des torsions, battements, tapotements, des ouvertures et fermetures de doigts, une mise des mains à la bouche). Le développement moteur est aussi sévèrement touché avec une coordination musculaire déficiente, une démarche ataxique, des secousses musculaires, contorsions et trémulations involontaires. Il existe un bruxisme, des grimaces faciales, une respiration désorganisée (alternance d'hyper- et hypoventilation). Les troubles alimentaires se manifestent par des difficultés à mâcher, avaler, avec régurgitations et fausses-routes. On retrouve aussi des troubles du sommeil, des crises et hurlements et des comportements autistiques.

Le stade pseudostationnaire se déroule entre deux et dix ans. Son évolution est marquée par une progression plus lente des signes neuromoteurs. À ce stade, les traits autistiques sont rares et on peut retrouver quelques capacités de communication (langage quasi absent mais possibilité de communication non verbale). La plupart de ces filles ont un âge mental inférieur à huit mois avec un langage et une socialisation située entre quatre et onze mois.

Après l'âge de dix ans, les capacités cognitives et la socialisation restent stables mais les capacités motrices continuent à se dégrader : l'hypotonie devient hypertonie et s'accompagne de scoliose, fonte musculaire, contractures et déformations articulaires, spasticité et rigidité des membres entravant la marche. Les difficultés comportementales et émotionnelles sont aussi spectaculaires, avec une tristesse de l'humeur, des cris, une anxiété majeure dans plus de 70 % des cas, souvent secondaires à des changements dans les habitudes, une agitation, une autoagressivité et des troubles du sommeil. Les retards de taille et poids, présents dès la petite enfance, persistent malgré un bon appétit. Des comportements accompagnés de pica sont signalés dans 50 % des cas.

L'évolution est émaillée de crises épileptiques focales ou généralisées avec des modifications de l'EEG différentes selon le stade de la maladie.

La majorité des filles atteintes du syndrome de Rett vivent jusqu'à l'âge adulte, quelques-unes décèdent dans l'enfance de problèmes infectieux.

Le diagnostic différentiel le plus souvent évoqué devant un syndrome de Rett est celui d'autisme infantile en particulier au moment du stade 2 (régression rapide). Pour certains auteurs (Gillberg, 1989), le syndrome de Rett est un sous-type d'autisme ou une entité recouvrante.

Récemment quelques cas ont été décrits chez des garçons mais ces formes sont souvent atypiques et plus légères dans leur symptomatologie et leur évolution.

Les recherches génétiques ont montré que dans 75 % à 80 % des cas de formes classiques de syndrome de Rett, on retrouvait des anomalies au niveau du gène MECP2 sur le bras long du chromosome X dans la région Xq2.8. Cependant certaines études ont retrouvé cette anomalie chez des personnes atteintes de retard mental sans syndrome de Rett. La sensibilité et la spécificité de ce traceur ne sont donc pas absolues.

Le DSM-IV ainsi que l'ICD-10 regroupent les troubles autistiques et le syndrome de Rett dans la même catégorie des «Troubles envahissants du développement». Cependant, on retrouve des critères diagnostiques différents et leurs pronostic et devenir divergent.

Même si les recherches doivent être poursuivies, on peut dire sans risque que le syndrome de Rett constitue maintenant une pathologie bien à part identifiée sur des signes cliniques, une évolution particulière, et maintenant validée par un support étiopathogénique génique.

Le syndrome de Rett ne devrait plus figurer prochainement parmi les troubles envahissants du développement (TED) mais comme une entité pathologique distincte au même titre que le syndrome de l'X fragile. On peut penser qu'il y a encore quelques années, il aurait pu se «cacher» parmi les troubles désintégratifs de l'enfance.

On voit bien ainsi comment une pathologie prend progressivement son identité propre passant d'un ensemble de troubles caractérisés par des éléments communs relativement grossiers (retard, évolution, etc.) à une catégorie plus fine pour aboutir à une définition validée par un marqueur génétique.

Tant que la validation par l'étiologie n'est pas faite, ce sont les aspects développementaux qui passent au premier plan et qui classent ce type de trouble dans les TED. Si la découverte de l'anomalie chromosomique de l'X fragile avait tardé, un syndrome de Martin-Bell figurerait peut-être parmi les TED.

Dans l'avenir, on peut penser de manière optimiste que plusieurs formes cliniques d'autisme ou de troubles apparentés possédant un label clinique et biologique personnel et caractéristique pourront se dégager de l'ensemble flou du «Trouble autistique».

L'autre leçon apportée par l'histoire du syndrome de Rett concerne l'existence passagère d'un syndrome autistique à un stade précoce dans l'évolution de la maladie. Cette constatation renforce l'idée que l'autisme, comme le pense Gillberg, n'est qu'un ensemble sémiologique non spécifique au même titre que le retard mental. Doit-on alors considérer tous les autismes associés à des pathologies comme des symptômes à type «signes d'autisme» et non pas comme des maladies? Cependant, nous le reverrons plus loin, certains pédopsychiatres comme Rutter font, contrairement à Gillberg, la différence entre des signes apparentés à l'autisme et l'autisme-maladie, un peu comme pour la distinction entre des crises convulsives «épileptiques» et l'épilepsie-maladie.

UN EXEMPLE DE DIFFÉRENCIATION NOSOGRAPHIQUE DISCUTÉE : LE SYNDROME D'ASPERGER

Un autre syndrome est apparu dans la version IV du DSM en même temps que le syndrome de Rett et dans la même catégorie des « Troubles envahissants du développement ». Il s'agit du syndrome d'Asperger. Cependant, à la différence du syndrome de Rett, le syndrome d'Asperger est beaucoup moins défini et son maintien comme entité distincte de l'autisme est toujours soumis à validation.

HISTORIQUE DU CONCEPT

Une année seulement après Kanner, en 1944, Asperger, psychiatre autrichien, décrit quatre cas de garçons présentant en commun des troubles du contact et des particularités de comportement.

Dans les descriptions d'Asperger on retrouve parallèlement à Kanner la triade : troubles du contact-troubles de la communication-intérêts et activités restreints, répétitifs et/ou stéréotypés. Cependant, ces troubles paraissent moins intenses et se présentent plutôt sous la forme suivante : troubles des habiletés sociales-maladresse de la communication-caractère routinier et champs d'intérêts particuliers, inhabituels et restreints.

On pourrait d'emblée penser que les cas d'Asperger sont des formes *légères* d'autisme.

De plus, ces cas se distinguaient des observations de Kanner par l'absence de retard cognitif, de retard de langage, et par un début apparemment plus tardif. On pourrait alors rajouter que ce sont des formes *légères* d'autisme de *bon niveau* intellectuel et la situation du syndrome d'Asperger serait réglée.

Malgré tout, nonobstant le caractère d'intensité et le degré du retard mental associé, on peut noter deux différences avec les observations de Kanner.

En terme qualitatif, la *sémiologie* décrite par Asperger n'est pas forcément la même que celle de Kanner.

D'autre part, Asperger rapportait plus les pathologies qu'il avait décrites à un trouble de la personnalité qu'à un trouble du développement. Il les avait d'ailleurs dénommées « psychopathies autistiques » en référence à la classification de Kurt Schneider, chef de file de l'école allemande de psychiatrie. La situation *nosographique* des cas d'Asperger est peut-être éloignée de celle des cas de Kanner. L'évolution dans le temps constitue un argument supplémentaire qui pourrait distinguer, sur un mode catégoriel, les observations d'Asperger des autismes de Kanner.

Malheureusement, la confrontation des deux entités cliniques n'a pu se faire que plusieurs dizaines d'années plus tard. En effet, la publication d'Asperger diffusée en langue allemande et, de surcroît, en pleine Seconde Guerre mondiale était passée inaperçue en son temps.

Asperger lui-même, informé des travaux de Kanner, va effectuer une comparaison entre les deux tableaux cliniques en 1968. Mais c'est van Krevelen qui en 1963 soulève le premier la question. En 1971, il publiera des cas personnels et plaidera pour différencier les deux pathologies. L. Wing (1981) va diffuser et reprendre, en l'analysant en profondeur, le concept du syndrome d'Asperger. Plus récemment, l'article princeps d'Asperger avec ses quatre observations a été traduit en anglais par U. Frith (1991).

DESCRIPTION CLINIQUE À PARTIR DES OBSERVATIONS D'ASPERGER

On peut résumer et regrouper la sémiologie décrite par Asperger en plusieurs secteurs.

Troubles des interactions sociales

C'est dans ce domaine que les difficultés sont les plus importantes. On pourrait presque parler d'« apraxie » des relations sociales, tant les comportements sont inadaptés aux situations. La fuite du contact, quand elle a lieu, n'apparaît pas active et primitive mais plutôt comme une conséquence de l'échec des tentatives de communication. La déficience apparaît à trois niveaux :

- méconnaissance des règles sociales de base ;
- difficulté d'adaptation au contexte relationnel ;
- inefficacité de l'apprentissage des interactions humaines par l'expérience.

Ces troubles plus ou moins conscients ne peuvent être corrigés par les patients mêmes s'ils y mettent une bonne volonté. Ils peuvent être associés à des comportements bizarres, impulsifs, ou même violents par manque de contrôle émotionnel et par défaut de compréhension du sens des codes sociaux.

Cette maladresse dans les contacts leur donne souvent un aspect à la fois étrange et naïf et les confine dans des activités solitaires.

Troubles de la communication

Le langage est relativement préservé et se développe dans des délais normaux. Cependant, l'expression est parfois maladroite, la prosodie inadaptée, le discours pédant par utilisation d'un vocabulaire précieux inhabituel. La syntaxe est quelquefois inexacte avec des inversions de pronoms.

Le discours est répétitif et porte sur des thèmes dont l'intérêt est souvent restreint à des aspects techniques. Il peut exister des stéréotypies verbales et des néologismes. La compréhension de certaines expressions subtiles (jeux de mots, proverbe, etc.) ou figures de style (euphémisme, métaphore, etc.) est malaisée.

La communication non verbale est elle aussi perturbée dans les deux sens. Les troubles de l'expression se traduisent par une pauvreté du registre des mimiques, par des gestes conventionnels inappropriés et les troubles de la compréhension par des erreurs d'interprétation des signaux corporels et émotionnels de leurs interlocuteurs.

Adaptation à l'environnement

Les enfants « Asperger » ont tendance à utiliser les objets de manière stéréotypée.

Ils sont intéressés par des sujets complexes (météorologie, mathématiques, électronique) dont ils extraient le maximum de détails censés être scientifiques. Les applications humaines, pragmatiques et/ou sociales de ces domaines scientifiques leur sont étrangères.

Ils manifestent une résistance au changement d'objets ou de lieux.

À l'école, ils ont du mal à suivre les directives d'enseignement et préfèrent s'absorber dans leurs préoccupations spécifiques. Leur raisonnement, bien particulier et souvent excentrique, peut se heurter à l'incompréhension du reste de la classe. Des troubles anxieux et un sentiment d'ostracisme peuvent alors survenir chez ces enfants.

Capacités intellectuelles

Le quotient intellectuel est normal ou subnormal mais on a décrit quelques cas d'enfants légèrement retardés (20 % environ). Les capacités cognitives sont hétérogènes avec un QI verbal souvent supérieur au QI performances.

Le mode de pensée est particulier, fondé sur un hyper-rationalisme pseudologique et rigide qui peut les entraîner dans de longs monologues peu influençables par les interventions des autres participants.

Ils ont souvent des aptitudes spécifiques dans certains domaines précis et restreints, à caractère technique, aidés par une mémoire mécanique bien développée. Les thèmes sont parfois saugrenus ou anecdotiques, comme les horaires de trains, les trajets d'avions... qu'ils connaissent par cœur comme certains calculateurs de calendrier.

Troubles psychomoteurs

Si le langage reste relativement préservé, la coordination motrice est presque toujours perturbée. Les mouvements, la démarche, les praxies restent maladroits ou bizarres, plus rarement stéréotypés.

L'aspect physique est souvent disgracieux du fait de cette gaucherie et de l'étrangeté du regard parfois vague et absent.

Évolution

Le pronostic d'insertion et de réussite sociale dépend surtout du niveau intellectuel. Asperger avait bien spécifié que l'état de ces enfants restait stable mais qu'il était peu sensible à l'éducation. La complication la plus fréquente est la survenue de pathologies psychiatriques. Parmi celles-ci, on note la grande proportion de troubles dépressifs et quelques cas de psychoses ou de troubles du comportement antisocial.

RECONNAISSANCE NOSOGRAPHIQUE

Depuis la «réhabilitation» du syndrome par L. Wing en 1981, plusieurs auteurs se sont penchés sur l'identification et la définition de critères diagnostiques. Ces travaux ont précédé et préparé la reconnaissance du trouble dans les dernières versions des deux classifications internationales le DSM-IV et l'ICD-10 où il figure sous la dénomination première de syndrome d'Asperger parmi les troubles envahissants du développement.

Le tableau 2-I présente les différents critères sémiologiques et/ou diagnostiques du syndrome d'Asperger en fonction des auteurs et des classifications nosographiques.

TABLEAU 2-I . — Critères sémiologiques et/ou diagnostiques du syndrome d'Asperger en fonction des auteurs et des classifications.

<i>Auteurs</i>	<i>Troubles du contact</i>	<i>Troubles de la communication verbale</i>	<i>Intérêts restreints, routines</i>	<i>Troubles de la motricité</i>	<i>Début</i>
Asperger (1944)	Difficultés de compréhension des règles sociales Maladresse dans les contacts (naïveté ou bizarreries)	Anomalies qualitatives Pas de retard de langage	Thèmes répétitifs Créativité possible	Oui	Souvent après 3 ans
Wing (1981)	Comme Asperger	Anomalies Retard de langage possible	Intérêts inhabituels Capacités particulières	Oui	Signes possibles avant 3 ans



► TABLEAU 2-I (suite). — *Critères sémiologiques et/ou diagnostiques du syndrome d'Asperger en fonction des auteurs et des classifications.*

<i>Auteurs</i>	<i>Troubles du contact</i>	<i>Troubles de la communication verbale</i>	<i>Intérêts restreints, routines</i>	<i>Troubles de la motricité</i>	<i>Début</i>
Szatmari (1989)	Évitement actif mais modéré	Anomalies Pas de retard de langage	Non	Non	Après 3 ans
Gillberg (1989)	Manque d'habileté sociale	Anomalies Retard de langage possible	Oui (introduit le critère)	Oui	Après 3 ans
ICD-10 (1993)	Altération qualitative des interactions sociales réciproques	Anomalies possibles Pas de retard de langage (critère d'exclusion)	Intérêts et activités restreints, stéréotypés et répétitifs	Oui	
DSM-IV (1994)	Altération qualitative des interactions sociales	Pas de retard de langage (critère d'exclusion)	Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements des intérêts et des activités	Possibles avant 3 ans	Plus tard que l'autisme
CFTMEA R 2000	Autisme	Pas de retard de langage			

On peut constater à partir de ce tableau des divergences sur plusieurs points.

Âge de début

L. Wing a tendance à élargir les critères d'Asperger lui-même puisqu'elle accepte l'éventualité de signes précoces. Le problème de l'âge de début demeure entier car plus un tableau clinique est modéré comme le syndrome d'Asperger moins les signes précoces sont visibles et ceci d'autant plus que le retard mental est absent ou très léger.

Retard de langage

Tous les auteurs s'accordent pour dire qu'il existe des anomalies qualitatives de langage mais certains introduisent la possibilité d'un retard de langage (Wing, Gillberg), réduisant ainsi la spécificité du syndrome par rapport à l'autisme de bon niveau. Les dernières classifications internationales (ICD-10

et DSM-IV) en font au contraire un critère d'exclusion. On notera pour le DSM-IV que le *syndrome d'Asperger* [299.80] comprend exactement les deux mêmes grandes rubriques que le *trouble autistique* [299.00], c'est-à-dire :

- l'altération qualitative des interactions sociales ;
- le caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités.

En revanche, la seconde partie « altération qualitative de la communication » a disparu.

Maladresse motrice

Mentionnée comme caractéristique du syndrome par Asperger, elle prend moins d'importance dans les classifications ultérieures. Asperger avait noté qu'elle s'atténuait avec l'âge laissant place à un aspect global de gaucherie.

ÉPIDÉMIOLOGIE

Jusqu'à l'apparition de critères bien définis par l'ICD-10 (1993) et le DSM-IV (1994), la prévalence du syndrome d'Asperger était difficile à établir. Le tableau 2-II montre les résultats des quatre dernières études épidémiologiques. L'équipe suédoise a utilisé les critères diagnostiques de Gillberg et Gillberg. Les cas de l'étude la plus récente (Fombonne, 2006) répondent toutefois aussi aux critères DSM-IV.

La proportion relative des garçons par rapport aux filles, ou sex-ratio, paraissait un peu plus importante que dans l'autisme (de 4 à 7 garçons pour une fille à 7 jusqu'à présent selon les études) mais la dernière étude de Fombonne (2006) retrouve à l'inverse une proportion plus équilibrée (les garçons représentent « seulement » 67,9 % des cas).

TABLEAU 2-II. — *Prévalence du syndrome d'Asperger.*

<i>Études épidémiologiques</i>	<i>Prévalence pour 10 000</i>
Gillberg (1989)	26
Ehlers et Gillberg (1993)	36
Kadesjö, Gillberg, Hagberg (1999)	48,4
Fombonne et coll. (2006)	10,1

ÉTUDES DE VALIDATION

Dans la suite des travaux recherchant les meilleurs critères diagnostiques possibles pour le définir, le syndrome d'Asperger est soumis depuis plusieurs

années à de nombreuses études de validation. Ces études essaient de trouver des facteurs externes concordants, homogènes et stables, pouvant donner une identité propre au syndrome clinique.

On peut définir plusieurs intérêts à distinguer le syndrome d'Asperger des formes d'autismes de haut niveau :

- les étiologies et les évolutions sont-elles différentes?
- faut-il alors regrouper les recherches?
- les besoins des personnes Asperger ou autistes de haut niveau sont-ils différents?

Différents axes d'études ont été choisis pour leur participation et/ou leur implication déjà connues dans les hypothèses de l'autisme (facteurs médicaux et génétiques, théories de l'esprit, etc.).

Ces études utilisent pour la plupart des groupes témoins d'enfants présentant un autisme de bon niveau intellectuel. Seules les plus récentes répondent aux critères diagnostiques DSM-IV ou ICD-10.

On peut séparer deux types d'études :

- les études empiriques qui recherchent des profils cliniques. Les critères différentiels sont souvent la sévérité des symptômes, l'intensité du retard mental et le handicap dans le fonctionnement adaptatif. Ce sont donc des critères plus quantitatifs que qualitatifs qui départagent les deux entités (Szatmari et coll., 1989 et Prior et coll., 1998);
- les études comparatives à partir de diagnostics préétablis. Le recrutement dépend des critères diagnostiques et introduit le biais d'un raisonnement qui risque alors d'être circulaire

Récemment une méta analyse (Macintosh et Dissanayake, 2004) a étudié les résultats des travaux des dix dernières années.

Études cliniques

Comportement social

Miller et Ozonof (1997) ont eu l'idée originale de reprendre les cas princeps d'Asperger afin de les soumettre aux critères diagnostiques du DSM-IV. Ils ont eu la surprise de constater que ces observations cliniques ne répondaient pas à toutes les exigences du DSM-IV, notamment en ce qui concerne l'âge de début.

Dans une étude comparative avec des autistes de bon niveau, Szatmari (1995) trouve peu de différences à l'entretien semi-structuré ADI (LeCouteur, 1989), sauf pour certains items un peu plus fortement cotés chez les autistes. Parmi ces items, on retrouve l'intentionnalité sociale, la perte de la réciprocité sociale, l'absence de marques d'affection, l'absence de recherche de réconfort, l'expression affective et émotionnelle limitée (dans le champ des interactions sociales), les rituels, compulsions et résistance aux changements (dans le champ des intérêts restreints et des comportements répétitifs).

Paradoxalement, il n'y a pas de différences pour la communication verbale alors que ce critère est pris en considération par toutes les classifications.

Entre 4 et 6 ans les enfants Asperger semblent avoir plus d'interactions sociales, d'empathie et de manifestations affectives, ont un meilleur score à l'échelle de socialisation de Vineland, mais n'ont pas plus d'amis ou de jeux symboliques.

Avec les échelles de Vineland ou *Vineland adaptive behaviour scales* (Sparrow, 1984), le même auteur retrouve des difficultés plus marquées pour les autistes dans les domaines de la socialisation, de la communication et des activités de la vie quotidienne. Mais, là encore de manière surprenante, il n'y a pas de différences pour les compétences motrices.

Kurita (1997) montre que seuls quatre items de la CARS ou *Child Autistic Rating Scale* (Schopler, 1988), c'est-à-dire l'imitation, les réponses visuelles, les réponses auditives et la communication non verbale, sont moins pathologiques chez des patients Asperger que chez des autistes atypiques de bon niveau.

Des troubles du comportement avec passages à l'acte violents et antisociaux sont parfois mentionnés. Everall (1990) a rapporté le cas d'un adolescent pyromane présentant un syndrome d'Asperger confirmant par là l'éventualité décrite par H. Asperger d'une évolution possible vers des troubles antisociaux.

D'une manière générale, plusieurs auteurs (Ozonoff, 2000 et Gilchrist, 2001) retrouvent chez les enfants Asperger un fonctionnement social meilleur que les autistes de haut niveau pendant l'enfance mais une annulation des différences à partir de l'adolescence.

Retard mental

En pratique, dans les classifications internationales actuelles, l'existence d'un retard mental est une clause d'exclusion diagnostique pour le syndrome d'Asperger. Pourtant Gillberg (1989) admet l'association à un retard léger dans 20 % des cas.

Troubles moteurs

Plusieurs auteurs ont voulu vérifier la présence d'une maladresse motrice décrite au départ par Asperger lui-même et retrouvée plus tard de manière spécifique par plusieurs auteurs comme Gillberg (1989) et Klin (1995).

Manjiviona et coll. (1995) ne retrouvent pas de différence significative, entre des sujets Asperger et des autistes de bon niveau, en utilisant un test de motricité standardisé. Dans leur étude, les troubles moteurs sont corrélés négativement avec le niveau mental surtout chez les patients Asperger. De la même façon, avec un autre test validé, Ghaziuddin et coll. (1994) ne trouvent que des différences qualitatives minimales sur la manière d'effectuer les mouvements. Dans les études de Szatmari et Howlin (2003) les sujets Asperger n'ont pas plus de maladresse motrice que les autistes.

Sur le plan développemental, Iwanaga (2000) mentionne plus de troubles moteurs précoces mais une disparition des différences à l'adolescence.

Des travaux plus précis, analysant finement l'activité motrice, montrent que les autistes manquent d'anticipation pour effectuer une tâche donnée alors que les personnes Asperger procèdent de manière atypique (Rinehart, 2001).

En conclusion, les études sont plutôt en défaveur d'un rôle particulier donné aux troubles moteurs dans le syndrome d'Asperger. Cependant, il faut tenir compte de l'inclusion ou non de ce critère dans la sélection des enfants «Asperger» pour ces études. En effet, par un phénomène de circularité, si l'on n'a pas retenu ce critère dans la définition du syndrome, on ne le retrouvera pas plus dans les résultats des études de motricité.

Ce raisonnement reste valable pour d'autres variables comme le retard mental, l'âge de début et le niveau de langage.

Langage et communication

Ramberg et coll. (1996) confirment que des sujets «Asperger» ont un meilleur *niveau de langage* que des autistes de bon niveau. Cependant, à niveau de langage égal (dans le cas d'un bon développement verbal), les autistes ne présentent pas plus d'anomalies qualitatives dans la compréhension et la fonction pragmatique que les sujets «Asperger».

Sur la base de questionnaires structurés autour des critères DSM-III-R et ICD-10 et destinés aux parents, Eisenmajer et coll. (1996) montrent que les antécédents de retard dans l'apparition du langage distinguent les autistes de bon niveau des enfants «Asperger». En revanche, pour Szatmari (1995), comme nous l'avons vu plus haut, le niveau de langage n'est pas un élément distinctif pertinent. Dans le même sens certains auteurs font état de particularités communes dans le développement du langage avec la présence d'écholalie et d'inversion du pronom même chez les sujets Asperger (Miller et Ozonoff, 2000).

Toujours pour Eisenmajer un langage pédant et de façon précoce serait caractéristique des Asperger (résultat confirmé par Ghaziuddin et Gerstein en 1996) mais les différences s'atténueraient à l'adolescence. Les Asperger auraient également plus de propos répétitifs. Les résultats divergent pour l'intonation qui serait plus perturbée chez les autistes de haut niveau pour Bartolucci (1991) mais pas pour Gillberg (1989).

En affinant encore plus les analyses, d'autres auteurs se sont intéressés aux *fonctions linguistiques et/ou psycholinguistiques* du langage des sujets «Asperger».

Une étude comparative entre deux poètes, l'un présentant un syndrome d'Asperger et l'autre sain, ne montre pas de différences sur les structures formelles et les figures de style (métaphores, métonymies, euphémismes...). Cependant, le poète «Asperger» parle plus de lui (auto-analyse) dans une dimension égocentrique et moins des autres (Dowker, 1996). On retrouve ici

de manière intéressante ce qui fait qu'un sujet « Asperger » souffre plus de troubles de la représentation sociale que d'une incapacité à traduire des sentiments en mots.

Une autre étude, utilisant des analyses de conversations, montre également que des sujets « Asperger » ont moins de difficultés dans la fonction *pragmatique* du langage que des autistes de bon niveau (Fine, 1994). Les autistes ont besoin de se raccrocher à l'environnement physique car ils perçoivent mal le contexte du déroulement des conversations. Les sujets « Asperger » ont toutefois plus de difficultés que des sujets témoins normaux à donner des références claires et précises, facilement interprétables.

Une autre différence qualitative tient au fait que les autistes de bon niveau ne tiennent pas compte des informations de l'interlocuteur alors que les personnes Asperger y font référence mais de manière confuse (Bartolucci, 1994).

Intérêts restreints et comportements répétitifs

Les personnes Asperger ont moins de résistance au changement et de compulsions et plus de jeu symbolique dans l'enfance (Szatmari, 1995). Ozonoff (2000) retrouve les mêmes résultats avec une disparition des différences à l'adolescence sauf pour les balancements du corps qui persistent chez les autistes de bon niveau. L'existence de stéréotypies ne les départage pas pour Howlin (2003) contrairement aux intérêts restreints plus fréquents chez les sujets Asperger (Gillberg, 1989).

Mode de début

La synthèse des travaux précédents qui étudient les différences entre les personnes porteuses du syndrome d'Asperger et celles qui présentent un autisme de haut niveau montre que les premiers ont un développement précoce meilleur que les seconds dans tous les domaines. En revanche, l'évolution à l'adolescence et plus tard paraît atténuer ces différences de départ. Plusieurs interprétations sont possibles. Le processus d'adolescence (biologique et/ou psychologique) perturberait-il plus les personnes avec syndrome d'Asperger? Les personnes Asperger seraient-elles moins bien soignées en raison des symptômes plus discrets?

Selon certains auteurs, le diagnostic du syndrome d'Asperger ne peut être fait avec certitude qu'après trois ans (Gillberg, 1996). On ne peut dire à l'heure actuelle si les signes précoces sont trop ténus pour être dépistés en raison de la moindre gravité du syndrome ou si le début est réellement retardé par rapport à l'autisme. L'étude détaillée des films familiaux permettra peut-être d'avancer des éléments de réponse. La réponse à cette question est intéressante du point de vue des hypothèses physiopathologiques.

En effet, certaines théories supposant un continuum entre l'autisme (à début très précoce) et la schizophrénie (à début tardif) peuvent situer le syndrome d'Asperger entre les deux.

Études cognitives et neuropsychologiques

Fonctions intellectuelles

La différence la plus constante et la plus pertinente entre les patients «Asperger» et autistes semble être l'inversion du décalage entre le quotient verbal et le quotient de performance (ou non verbal) aux tests psychométriques du type du WISC-R (Wechsler, 1974). À l'inverse du résultat habituellement trouvé dans l'autisme, le quotient verbal est supérieur au quotient de performance dans le syndrome d'Asperger (Szatmari, 1995). Les subtests les plus perturbés sont la compréhension, l'arrangement d'images, les similitudes, mais les différences restent minimes par rapport à des autistes de haut niveau (Szatmari, 1990).

Théorie de l'esprit ou Theory of mind

Beaucoup d'études ne montrent pas de différences significatives pour les tâches de théorie de l'esprit entre des sujets «Asperger» et des autistes de bon niveau (Dahlgren, 1996). D'autres mettent en évidence de meilleures performances chez les patients «Asperger», notamment pour les compétences de théorie de l'esprit de niveau plus élevé de deuxième ou troisième degré (Ozonoff, 1991). Mais, dans ces études, les sujets «Asperger» ne se distinguent pas en général des témoins normaux.

Les patients «Asperger» montrent des difficultés dans l'analyse et la critique des histoires étranges de F. Happé (1994) à un degré légèrement moins important que des autistes de bon niveau (Jolliffe, 1999). Certains auteurs critiquent ces résultats prétextant que c'est le meilleur niveau de langage des sujets Asperger qui leur donne plus de facilité à comprendre les situations sociales complexes.

Autres fonctions neuropsychologiques

L'étude de Ozonoff, Pennington et Rogers (1991), en utilisant des tests comme le *Wisconsin Card Sorting Test* (Heaton, 1981) ou la tour de Hanoï, a montré que les performances des *fonctions exécutives* étaient un peu plus élevées chez des sujets «Asperger» comparativement à des autistes de bon niveau. D'autres auteurs ne retrouvent pas de différences (Manjiviona et Prior, 1999).

La *mémoire* utilisant des informations catégorielles paraît perturbée aussi bien chez des autistes de bon niveau que chez des sujets «Asperger» (Bowler, 1997). La *mémoire de travail spatiale* présente également des déficiences comme chez des patients cérébrolésés au niveau frontal ou temporal (Morris, 1999).

Pour les épreuves explorant la cohérence centrale on ne retrouve pas de différences (Rinehart, 2000).

Enfin, sur un plan plus purement psychologique, les sujets «Asperger» ont tendance à traduire leurs pensées internes uniquement ou préférentiellement par des images alors que chez des témoins normaux les moyens d'expression sont plus variés (Hurlburt, 1994). Par rapport à des autistes de bon niveau, ils

ont une pensée plus désorganisée et sont plus introvertis. Ils ont donc une vie imaginaire plus riche mais souvent égocentrique. En revanche, le test de Rorschach ne montre pas de différences majeures (Ghaziuddin, 1995).

Reconnaissance des expressions faciales

En relation avec les hypothèses de Rogers et Pennington sur la reconnaissance des mimiques et des émotions, quelques rares études expérimentales ont étudié ce paramètre chez des sujets « Asperger ». Davies et coll. (1994) retrouvent des anomalies identiques entre des sujets « Asperger » et autistes de haut niveau par rapport à un groupe témoin. Un cas d'association à une prosopagnosie sévère a même été publié (Kracke, 1994).

Études des facteurs médicaux

Ces travaux cherchent à découvrir des supports étiopathogéniques au syndrome d'Asperger. Dans un second temps, ces facteurs peuvent être confrontés à ceux que l'on retrouve dans l'autisme.

Facteurs périnataux

Ils sont encore peu étudiés comme dans l'autisme. Wing (1981) avait pourtant noté chez ses cas d'Asperger une forte proportion d'antécédents périnataux (presque la moitié des observations).

Mais, plus tard, Gillberg et Gillberg (1989) montrent que les sujets « Asperger » ont un score d'optimalité meilleur que les autistes.

L'étude de Ghaziuddin et coll. (1995), comparant des patients « Asperger » à des autistes de bon niveau, montre des différences ténues entre les deux groupes. Les sujets « Asperger » ont des scores d'Apgar plus bas à une minute et ont des mères plus jeunes ou plus âgées que la fourchette moyenne 20-30 ans. Ils sont moins souvent décrits que les autistes comme ayant été des nourrissons très faciles ou, au contraire, très irritables. Leur comportement précoce paraît donc plus équilibré. Cependant, le score total d'optimalité ne montre pas de différence entre les deux groupes. Eisenmajer (1996) confirme l'absence de différences pour ces facteurs.

Pathologies associées

Comme pour l'autisme, on a décrit plusieurs cas d'association avec des pathologies neurologiques et/ou génétiques diverses. Le fait que les sujets « Asperger » ne présentent que peu ou pas de retard mental influence le type de pathologies associées. En théorie, celles-ci ne doivent pas s'accompagner d'une déficience mentale.

Le tableau 2-III montre une liste non exhaustive de pathologies associées.

Quelques études ont mis en évidence une comorbidité avec d'autres pathologies psychiatriques connues comme la schizophrénie (Taiminen, 1994), des

TABLEAU 2-III. — *Pathologies associées au syndrome d'Asperger.*

<i>Publications</i>	<i>Pathologies associées</i>
Kerbashian (1986), Littlejohns (1990), et Berthier (1993)	Maladie de Gilles de la Tourette
Miles (1986)	Aminoacidurie
Tantam (1990)	Hyperlaxité ligamentaire (<i>Marfan-like syndrome</i>)
Carpenter (1990)	Acrocyanose
Saliba (1990)	Site fragile autosomal
Berthier (1992)	Syndrome de Kleine-Levin (deux cas)
Anneren (1995)	Translocation équilibrée t(17-19)(p13.3-p11)
Brodsky (1996)	Troubles neuro-ophtalmiques
Blondis (1996)	Maladie de Steinert
Hernandez (1999)	Astrocytome cérébelleux

troubles de l'humeur (Berthier, 1995), des troubles alimentaires anorectiques (Gillberg, 1992) et des troubles obsessionnels compulsifs (Thomsen, 1994).

La citation de la schizophrénie et des troubles de l'humeur n'est pas étonnante puisqu'Asperger lui-même avait décrit ces pathologies comme des complications possibles dans l'évolution du syndrome.

Les troubles obsessionnels compulsifs ont également des liens de parenté sémiologiques avec le syndrome d'Asperger (*cf. infra* « Diagnostic différentiel »).

Aspects génétiques

Asperger dans sa description initiale avait remarqué l'existence de troubles des interactions sociales dans les familles des enfants, notamment chez leurs pères. Wing (1981) et d'autres auteurs le mentionnent aussi dans des revues de cas cliniques (Volkmar, 1998).

Les études familiales systématisées et épidémiologiques confirment ces premières constatations.

Études d'imagerie cérébrale

Il nous a semblé intéressant de séparer dans le tableau 2-IV les anomalies retrouvées sur l'hémisphère droit des anomalies localisées à l'hémisphère gauche. En effet, une des hypothèses étiologiques du syndrome d'Asperger fait référence à des perturbations des fonctions de l'hémisphère droit (*cf. infra*). On constate ici que les anomalies se partagent équitablement entre les deux hémisphères.

Une étude intéressante couplant l'imagerie cérébrale dynamique (PET-scan) à des épreuves de théorie de l'esprit montre une absence d'activité dans la *zone médiale gauche du cortex préfrontal* chez des sujets « Asperger », alors que les zones adjacentes fonctionnent bien (Happé, 1996). Or, chez des

adultes normaux, c'est précisément ce territoire cortical qui semble impliqué dans les tâches de théorie de l'esprit.

TABEAU 2-IV. — *Anomalies à l'imagerie cérébrale dans le syndrome d'Asperger.*

<i>Anomalies de l'hémisphère gauche</i>	<i>Anomalies bilatérales</i>	<i>Anomalies de l'hémisphère droit</i>
Macrogryrie frontale (Berthier, 1990) Lésion du lobe temporal (Jones, 1990) Hypodébit occipital gauche au SPECT (Ozbayrak, 1991)	Polymicrogyrie operculaire (Berthier, 1990)	Elargissement du ventricule latéral (McKelvey, 1995) Hypodébit temporal droit et diminution de la recapture hémisphérique droite au SPECT (McKelvey, 1995)

DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL AVEC LES AUTRES TROUBLES PSYCHIATRIQUES DE L'ENFANCE

Héboïdophrénie

Cette entité clinique aujourd'hui en désuétude mérite pourtant d'être réactualisée à la lumière des nouvelles conceptions sémiologiques et nosographiques. Elle faisait partie autrefois des formes cliniques de la schizophrénie de l'adulte jeune ou du grand adolescent. Elle a été décrite pour la première fois par Kahlbaum en 1890 puis a traversé une longue période d'éclipse, comme le syndrome d'Asperger.

Pour un auteur français comme Guiraud (1954), qui s'y est intéressé, c'est une forme légère de schizophrénie débutant tôt en fin d'adolescence et qui se traduit sur sa face extériorisée par des comportements antisociaux, pseudo-psychopathiques émaillés d'épisodes subdélirants, et sur sa face intériorisée par un « autisme morose », une athymormie, des conduites d'automutilations. L'évolution serait plutôt favorable avec l'âge.

Actuellement, ce tableau clinique n'est pas retenu comme pertinent par les classifications internationales, mais il est référencé dans les équivalences du « Trouble schizotypique » [F21] de l'ICD-10 avec la formulation « Schizophrénie pseudo-psychopathique ». On peut également penser que plusieurs cas d'héboïdophrénie pouvaient ressembler à des types de personnalités *borderline*.

Les troubles du contact, l'indifférence affective, les troubles du comportement et l'évolution favorable rappellent les observations d'Asperger. Cependant, l'âge de début est plus en rapport avec la schizophrénie et les manifestations sont surtout comportementales.

Il serait intéressant de reprendre et d'étudier l'enfance des cas décrits par Kahlbaum pour repérer ou non des anomalies du développement, car on peut imaginer que l'héboïdophrénie est un mode évolutif possible du syndrome d'Asperger.

Schizophrénie de l'enfant

On sait que cette entité ne figure ni dans la partie des « *Troubles habituellement diagnostiqués pendant la première enfance, la deuxième enfance ou l'adolescence* » du DSM-IV ni dans le chapitre F8 de l'ICD-10 qui concerne les « *Troubles du développement psychologique* ».

En revanche, elle apparaît dans la CFTMEA-R 2000 dans le chapitre « *Autisme et troubles psychotiques* » sous l'appellation « *Schizophrénie de l'enfant* » [1.10].

La schizophrénie de l'enfant se distingue du syndrome d'Asperger par la présence de signes « productifs » comme des hallucinations, des éléments délirants et des troubles du cours de la pensée comme le syndrome dissociatif. Les sujets « Asperger » maintiennent au contraire un discours logique malgré les singularités de forme et de fond. L'âge d'apparition semble également plus tardif, après quatre ans.

L'analyse de ce tableau controversé reste intéressante car Asperger avait décrit lui-même chez certains de ses patients une évolution possible vers des troubles schizophréniformes.

Troubles schizoïdes de l'enfance et autres troubles de la personnalité

Cet ensemble de troubles pourrait être une forme atténuée de schizophrénie infantile, ayant plus l'aspect de troubles de la personnalité que de troubles du développement. Dans la classification CFTMEA-R 2000 ils peuvent correspondre à des sous-groupes de « *Dysharmonie psychotique* » [1.04] pour les cas les plus graves ou de « *Pathologie limite à dominante schizotypique* » [3.2] pour les autres.

L'expression « *Personnalité schizoïde dans l'enfance* » est utilisée dans les travaux de Wolff (1979). Chez ces enfants, on retrouve en commun avec le syndrome d'Asperger une tendance à l'isolement social, un mode de pensée et des habitudes rigides, des bizarreries dans la communication. Ils évoluent à l'âge adulte vers des troubles de la personnalité de type schizoïde avec un risque de décompensation schizophrénique augmenté (Wolff, Wolff et coll., 1991).

Wolff, en se référant au concept de trouble de la personnalité retenu au départ par Asperger, considérerait le syndrome d'Asperger comme une forme probable de personnalité schizoïde (Klin, 1997).

On notera que, chez l'adulte dans le DSM-IV, on distingue deux types voisins de personnalité : la « *personnalité schizoïde* » [301.20] et la « *personnalité schizotypique* » [301.22].

L'ICD-10 ne retient que la « *personnalité schizoïde* » [F60.1] dans les « *Troubles de la personnalité* » et situe le « *Trouble schizotype* » [F21] à une place intermédiaire entre les troubles de la personnalité et les troubles délirants dans les formes de schizophrénie. L'ICD-10 exclue toute équivalence avec le syndrome d'Asperger pour ces deux entités.

Tantam (1988) pense que, s'il existe des traits communs au syndrome d'Asperger et aux personnalités schizoïdes comme certaines anomalies de la communication non verbale, les sujets « Asperger » se distinguent par la présence de signes autistiques corrélés à des anomalies du développement.

Troubles obsessionnels compulsifs (TOC)

Même si les routines et les comportements répétitifs occupent parfois le devant de la scène dans le syndrome d'Asperger, les patients concernés ne ressentent pas la lutte anxieuse contre les obsessions mentalisées communes aux TOC.

L'attachement aux habitudes et à l'ordre ne procède pas des mêmes mécanismes psychopathologiques. Chez les sujets « Asperger », il est la conséquence des difficultés de plasticité mentale, des angoisses de changement, voire des difficultés de repérage social, tandis que chez l'obsessionnel il témoigne d'un souci moral, d'une scrupulosité contraignante mais consciente.

De même, les rituels chez le sujet « Asperger » sont plus en relation avec leurs intérêts restreints et répétitifs et font partie de leur mode de vie, alors qu'ils tentent d'annihiler l'angoisse des obsessions chez le patient présentant des TOC. Les rituels sont également ressentis très douloureusement et souvent cachés dans les TOC, alors qu'ils ne sont pas critiqués dans le syndrome d'Asperger.

Les thèmes d'intérêts peuvent être très approfondis dans les deux cas mais les sujets choisis par les patients « Asperger » sont souvent plus bizarres, à caractère pseudo-scientifique. Les obsessionnels essaient de tirer une culture encyclopédique et exhaustive d'un thème alors que les patients « Asperger » délimitent leur champ de savoir à des mémorisations artificielles, mécaniques, inutiles et dénuées de sens.

Sur un plan métapsychologique, la dimension névrotique d'autoanalyse et la conscience du trouble sont beaucoup plus présentes dans les TOC.

Traits de personnalité paranoïaque

Certains patients « Asperger », souvent parmi les plus intelligents, dégagent une impression de froideur, de méfiance, voire de mépris pour les autres. Leurs difficultés de compréhension des situations sociales et émotionnelles et leur isolement peuvent les faire passer pour des êtres égocentriques, hautains, indifférents aux sentiments.

Quand ils se rendent compte de leurs difficultés d'adaptation et du rejet qu'ils provoquent, notamment par leur comportement excentrique, ils peuvent à juste titre développer un sentiment d'injustice et de persécution se traduisant par une susceptibilité accrue.

Cependant, à la différence du paranoïaque, le sujet « Asperger » n'a pas une haute estime de lui, il n'a pas d'idées de référence systématiques mais interprète mal son environnement, il n'est pas initié mais plutôt naïf, il est moins persécuté par les autres que par les réactions des autres.

Le patient « Asperger » vit trop dans son monde pour pouvoir prêter aux autres une intention maligne.

Personnalité antisociale ou psychopathique

Outre la froideur des affects et la difficulté à maintenir des relations sociales durables, les psychopathes se manifestent par des troubles des conduites à caractère antisocial.

Tous ces signes peuvent se rencontrer dans le syndrome d'Asperger mais ils ne relèvent pas de la même psychopathologie.

Chez les sujets « Asperger », les troubles du comportement agressifs ont souvent été mis en avant. Scragg et Shah (1994), par exemple, rapportent une fréquence élevée de 1,5 % de sujets « Asperger » internés dans un service psychiatrique de sécurité.

À l'opposé, Ghaziuddin et coll. (1991) dans une revue de la littérature ne retrouvent pas d'augmentation du risque de délinquance, d'hétéroagressivité ou de criminalité. Pour certains auteurs, les patients « Asperger » sont même plus souvent victimes qu'agresseurs de par leur grande naïveté sociale.

Les comportements violents de ces patients sont en général réactionnels à des situations sociales et/ou émotionnelles qu'ils ne comprennent ou ne maîtrisent pas bien. Chez les plus sensibles et les plus intelligents, les réactions impulsives et agressives sont souvent secondaires, en réponse à des moqueries ou des persécutions. De plus, leur fonctionnement psychologique et cognitif rigide et étroit ne leur permet pas de négocier avec diplomatie et tolérance.

Chez le psychopathe, c'est l'intolérance à l'ordre, aux règles sociales ou à la frustration qui déclenche la violence. Le sujet « Asperger » est au contraire excessivement respectueux des règles quand il les a comprises et il s'y attache trop scrupuleusement, jusqu'à provoquer l'agacement des autres. Le psychopathe est anarchiste, instable, provocateur, manipulateur alors que le sujet « Asperger » est conformiste, routinier, évitant, naïf.

Un autre rapprochement peut être opéré avec le fonctionnement cognitif des enfants et adolescents à caractère psychopathique. En effet, Gibello (1984) a décrit chez ces derniers un tableau de « Dysharmonie cognitive » associant dyschronie, dysgnosie et dyspraxie.

SITUATION DU SYNDROME D'ASPERGER

Au terme de cette analyse, et en regroupant les données de la littérature, nous pouvons situer le syndrome d'Asperger dans trois classes nosographiques possibles :

- une forme d'autisme de haut niveau ;
- un trouble grave de la personnalité ;
- un autre trouble du développement.

Une forme d'autisme de haut niveau

Les deux classifications internationales DSM-IV et ICD-10 le situent comme un trouble envahissant du développement distinct de l'autisme alors qu'en fait les critères retenus sont pratiquement les mêmes en dehors de l'intensité des troubles du langage et de l'âge de début.

De plus :

- l'argument du début plus tardif est faible car il est lié au niveau intellectuel relativement élevé dans le syndrome d'Asperger;
- la majorité des études neuropsychologiques ne le distinguent pas de l'autisme de bon niveau;
- les études qualitatives sur le langage ne montrent pas de différences significatives;
- la maladresse motrice « caractéristique » n'est pas retrouvée systématiquement.

La tendance actuelle est donc de considérer le syndrome d'Asperger comme une forme clinique d'autisme de bon niveau.

D'ailleurs, Gillberg lui-même (Ehlers, 1999) en élaborant un instrument d'évaluation clinique pour dépister le syndrome d'Asperger l'a dénommé *Autism Spectrum Screening Questionnaire* (ASSQ) et l'a validé sur une population d'autistes de bon niveau (*high-functioning*) et de sujets Asperger.

Le maintien du syndrome d'Asperger comme entité spécifique dans les classifications internationales n'est pas assuré.

Cependant, des biais méthodologiques existent. Le principal est le phénomène de « circularité » suivant. Si les critères diagnostiques de l'ICD-10, et surtout du DSM-IV, ne sont pas assez pertinents (comme nous venons de le suggérer plus haut), les sujets « Asperger » sélectionnés sur ces critères pour des études comparatives avec des autistes de bon niveau sont peut-être déjà en fait des autistes de bon niveau ! Les différences attendues risquent alors d'être minimales.

Un spécialiste du syndrome d'Asperger, comme Tony Attwood, a défini un type de personnalité appelé « caractère Aspi » qui comprend les traits résumés ci-dessous :

- avantages dans les relations sociales :
 - loyauté absolue,
 - absence de jugement catégoriel,
 - franchise quel que soit le contexte social,
 - persévérance dans ses idées ou son raisonnement malgré des contradictions,
 - partage d'intérêts spécifiques avec enthousiasme,
 - attention aux détails;
- parle « l'Aspergois » :

- recherche déterminée de la vérité,
- langage sans ambiguïté, riche en vocabulaire précis,
- jeux de mots ;
- compétences cognitives :
 - vision originale des problèmes,
 - mémoire exceptionnelle et connaissances encyclopédiques,
 - intérêt pour l'ordre, la routine, la précision ;
- traits additionnels :
 - hypersensibilité à certains stimuli sensoriels,
 - capacités d'endurance physique,
 - naïveté sociale,
 - s'intéresse aux autres « originaux ».

Un trouble grave de la personnalité

Il était considéré comme tel par Asperger lui-même. On peut retenir comme arguments en faveur d'un trouble de la personnalité :

- une adaptation sociale possible et un avenir professionnel réalisable malgré les difficultés ;
- la stabilisation fréquente des troubles dans l'évolution ;
- l'absence de troubles graves de la communication ;
- l'absence ou la rareté de l'association avec un retard mental, une pathologie neurologique ou génétique, un handicap sensoriel ou moteur.

Un autre trouble du développement

Avant les études de validation multidisciplinaires (cliniques, médicales, neuropsychologiques, biologiques, radiologiques, etc.) qui ont affaibli la reconnaissance du syndrome d'Asperger, un auteur comme van Krevelen avait relevé des différences significatives.

Si l'on devait donner une identité propre au syndrome d'Asperger, on prendrait le modèle des « troubles des capacités d'apprentissage non verbales » (*cf. infra*). Ce modèle a le mérite de pouvoir s'appliquer aux premières descriptions d'Asperger et de répondre aux hypothèses d'un dysfonctionnement de l'hémisphère droit.

La figure 2-1 explicite les deux mécanismes physiopathologiques possibles pour expliquer les différences et les points communs entre le syndrome d'Asperger et l'autisme de bon niveau.

On comprend que les déficits non verbaux du syndrome d'Asperger peuvent provoquer des troubles de l'interaction sociale au même titre que les déficits verbaux de l'autisme, mais dans une moindre mesure. En effet, la communication est essentiellement verbale chez l'être humain.

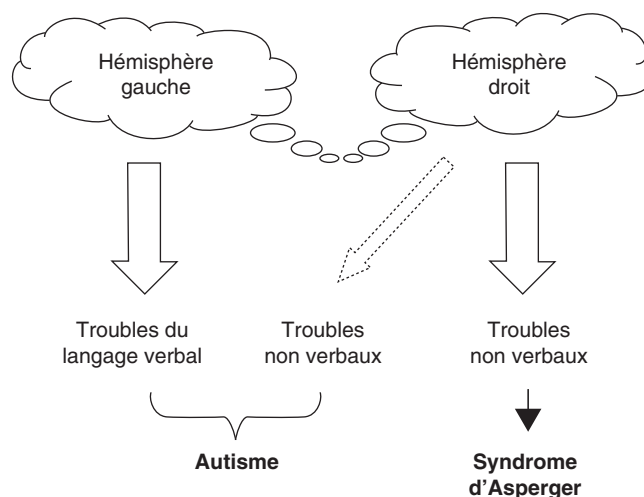


FIG. 2-1. — Hypothèse du dysfonctionnement hémisphérique dans l'autisme et le syndrome d'Asperger.

FORMES « LÉGÈRES » DES TROUBLES ENVAHISSANTS DU DÉVELOPPEMENT

Ces formes sont appelées « légères » car les troubles du contact et des relations sociales sont moins intenses que dans les formes typiques et/ou le retard mental est discret ou absent. Ces formes cliniques sont moins étudiées que les autres pour plusieurs raisons, dont la principale est la difficulté pour les classer. La seconde raison est l'évolutivité de ces tableaux. On peut voir ainsi un autisme atypique évoluer vers un tableau de dysphasie, un syndrome d'Asperger évoluer vers un trouble dyspraxique.

CLASSIFICATIONS NOSOGRAPHIQUES

Les terminologies utilisées sont nombreuses et variées selon les concepts :

- psychodynamique : prépsychose, parapsychose, dysharmonie psychotique ;
- développemental : trouble envahissant du développement atypique, MDD (*Multiplex Developmental Disorder*) ;

- trouble de la personnalité : personnalité schizoïde de l'enfant, pathologies limites ;
- neuropsychologique et/ou linguistique : trouble sémantique-pragmatique, trouble des fonctions de l'hémisphère droit ;
- description d'auteurs : syndrome d'Asperger, syndrome de Rourke.

Contrairement aux deux classifications internationales, la CFTMEA-R 2000 présente l'avantage de préciser ces formes cliniques même si elle ne les fait pas figurer dans les troubles du développement (sauf les dysharmonies psychotiques). On les retrouve plutôt dans le chapitre 3 « *Pathologies limites, troubles de la personnalité* ».

MANIFESTATIONS CLINIQUES

Elles dépendent de l'âge et de la forme clinique. En pratique, on peut distinguer deux formes souvent associées :

- les « *dysharmonies de comportement et de pensée* », où les manifestations psychiatriques sont au premier plan avec des signes psychotiques « productifs » ou « négatifs » par analogie avec les troubles de personnalité et les troubles schizophréniformes adultes : retrait et isolement social, vie intérieure et imagination envahissantes, troubles de l'adaptation, difficultés de perception de la réalité, angoisses et phobies envahissantes, bizarreries du comportement ;
- les « *dysharmonies cognitives* », où les troubles des apprentissages et/ou cognitifs sont au premier plan avec des difficultés plus discrètes dans les relations sociales : syndrome de Rourke, trouble sémantique-pragmatique, dysphasies complexes.

LIMITES ENTRE LES TROUBLES SPÉCIFIQUES ET LES TROUBLES ENVAHISSANTS DU DÉVELOPPEMENT : TROUBLES INTERMÉDIAIRES DU DÉVELOPPEMENT? (tableau 2-V)

On peut aussi considérer que certains troubles du langage et certains troubles psychomoteurs s'accompagnent de troubles du contact et des relations sociales. En sens inverse, certains troubles atypiques du développement présentent des caractéristiques neuropsychologiques ou neurolinguistiques particulières. Tout dépend de la porte d'entrée principale de ces pathologies qu'on peut appeler « troubles intermédiaires du développement ». Cette appellation peut être transitoire et uniquement descriptive. En effet, il n'est pas facile de savoir si les troubles de la relation sociale « associés » à ces troubles du langage ou de la psychomotricité sont secondaires ou font partie

intégrante d'un trouble du développement plus global. On conçoit bien qu'un trouble de la fonction pragmatique du langage retentisse directement sur la communication. De même, un trouble dyspraxique affectant le schéma corporel et la représentation du soi va perturber le sentiment d'identité et les relations affectives et émotionnelles avec autrui.

Trouble du langage sémantique-pragmatique

Rapin et Allen ont décrit en 1983 ce qui se présentait au départ comme un trouble du développement du langage et qui associait chez des enfants :

- une expression langagière facile, riche, avec un bon vocabulaire et une bonne fluidité verbale ;
- une mémoire verbale particulièrement développée mais de type « automatique » ;
- se manifestant par un discours plaqué, appris par cœur, reprenant par exemple sous forme d'écholalie différée des bribes de phrases entendues ci et là ;
- contrastant avec ces capacités expressives et formelles, un *déficit de compréhension* portant notamment sur le sens des mots (d'où le terme sémantique) et la fonction pragmatique du langage (d'où le terme pragmatique).

Cette déficience de la compréhension peut se traduire par des réponses « à côté ». Ce trouble sémantique pragmatique porte aussi sur le contenu du discours lui donnant un aspect creux et superficiel.

La plupart de ces enfants répondent aux critères diagnostiques des troubles envahissants du développement atypiques ou non spécifiés et/ou du syndrome d'Asperger (Bishop, 1989).

Cependant, les troubles du langage décrits dans le syndrome d'Asperger paraissent moins importants que dans le trouble sémantique-pragmatique, contrairement aux troubles des interactions sociales qui eux sont plus intenses.

La figure 2-2, d'après Bishop (1989), illustre la place intermédiaire du syndrome d'Asperger entre l'autisme et le trouble sémantique-pragmatique selon deux axes : les domaines d'intérêts et les relations sociales d'une part, la communication verbale signifiante d'autre part.

Troubles d'apprentissage des capacités non verbales, syndrome de Rourke, troubles des fonctions de l'hémisphère droit

Ces troubles ont été décrits à l'origine dans un contexte neuropsychologique (Myklebust, 1975) sous l'appellation « troubles des capacités d'apprentissage non verbales » (*Nonverbal Learning Disabilities* ou NLD). Ils ont ensuite été étudiés par Rourke (1989) dans une approche clinique, d'où l'appellation parfois utilisée de syndrome de Rourke.

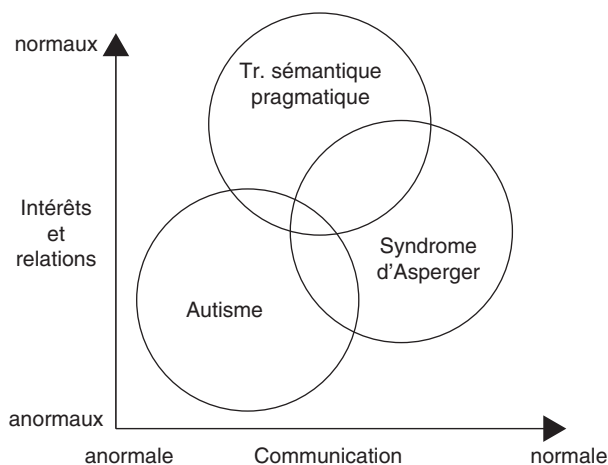


FIG. 2-2. — Approche dimensionnelle du diagnostic différentiel entre le syndrome d'Asperger, l'autisme et le trouble sémantique- pragmatique.

Une troisième conception, neurologique et topographique (Denckla, 1983 ; Weintraub, 1983) décrit des symptômes comparables sous la dénomination «troubles des fonctions de l'hémisphère droit» (*Developmental Learning Disabilities of the Right Hemisphere*) ou «troubles des capacités d'apprentissage sociales et émotionnelles» (*Social-Emotional Learning Disabilities* ou SELD).

Les troubles des capacités d'apprentissage non verbales comprennent les domaines de compétences et de déficiences suivantes :

- compétences :
 - capacités mnésiques verbales bien développées mais mécaniques,
 - facilités dans la lecture des mots isolés ou pour les épeler ;
- déficiences :
 - troubles sensorimoteurs (déficits dans la perception tactile, troubles de la coordination motrice, troubles de l'organisation visuo-spatiale), troubles cognitifs (troubles de la résolution des problèmes non verbaux, difficultés en mathématiques),
 - troubles du langage (difficultés de compréhension du sens de l'absurde et de l'humour, difficultés dans la compréhension du langage pour sa fonction pragmatique et dans sa prosodie),
 - troubles émotionnels et des relations sociales,

- troubles de la perception et du jugement des interactions sociales en raison d'une mauvaise interprétation des signaux de communication non verbaux (Voeller, 1986),
- difficultés pour s'adapter à des situations nouvelles et complexes et dépendance excessive à des comportements routiniers dans de telles situations.

Ces deux derniers types de difficultés entraînent souvent un rejet de la part des autres et une tendance au retrait social. Cet isolement social peut lui-même favoriser des troubles dépressifs (Rourke, 1989).

Ces troubles des interactions sociales et de la régulation émotionnelle ont été comparés à ceux que l'on retrouve chez les enfants de bon niveau intellectuel présentant des troubles envahissants du développement (Tsai, 1992).

L'hypothèse d'une corrélation étroite avec le syndrome d'Asperger a été étudiée en détail par Klin et coll. (1995). Ces auteurs ont retenu vingt-deux items définissant les troubles des capacités d'apprentissage non verbales et ont vérifié leur présence comparativement dans deux groupes d'enfants, les uns autistes de bon niveau et les autres présentant un syndrome d'Asperger. Un nombre significatif de sujets « Asperger » répondait aux critères des troubles des capacités d'apprentissage non verbales.

Ces résultats sont en contradiction avec ceux retrouvés dans les autres études neuropsychologiques qui ne montrent pas de différences significatives entre des sujets « Asperger » et des autistes de bon niveau. Cependant, ils permettent de construire un modèle étiologique spécifique au syndrome d'Asperger basé sur des dysfonctionnements de l'hémisphère droit.

TABLEAU 2-V. — Les troubles « intermédiaires » du développement.

	<i>Troubles spécifiques du développement psychologique</i>		<i>Troubles intermédiaires (troubles des relations sociales et troubles spécifiques du développement)</i>		<i>Troubles envahissants du développement</i>
Types	Troubles du langage oral	Troubles psychomoteurs	Dysphasies « associées »	Dyspraxies « associées »	
Formes	Retard simple Dysphasies	Retard psychomoteur Dyspraxies	Trouble sémantique pragmatique	Syndrome de Rourke	Autismes Troubles désintégratifs

La figure 2-3 illustre une façon de catégoriser les différentes formes légères de troubles du développement selon deux axes : les troubles des relations sociales et les troubles du langage. Un troisième axe pourrait représenter les troubles psychomoteurs.

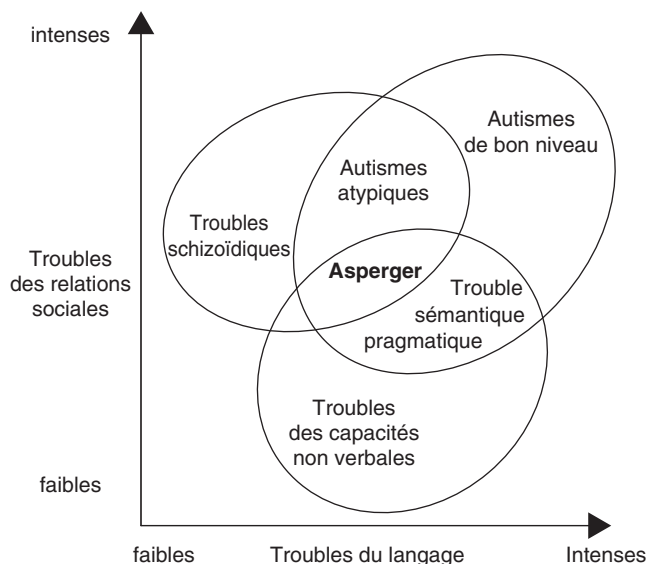


FIG. 2-3. — *Recouvrement symptomatique des différentes formes cliniques de troubles légers du développement*

DIAGNOSTIC ET ÉVALUATION

Ces troubles sont souvent repérés tardivement à cause de la discrétion des signes. Les étapes classiques du développement sont en place dans des délais normaux (marche, langage, etc.).

Certaines capacités hyperdéveloppées (mémoire visuelle, calcul, etc.) peuvent rassurer voire flatter les parents (enfant « génial », « intellectuel ») malgré les bizarreries.

Les enfants à signes « négatifs », à symptomatologie schizoïde et/ou obsessionnelle sont généralement discrets et bien considérés dans l'enfance. Les enfants à signes « productifs » avec des manifestations anxieuses bruyantes, une instabilité-impulsivité sont souvent considérés uniquement comme des troubles du comportement voire des troubles caractériels.

Le suivi chronologique est important et les mêmes enfants peuvent apparaître différents (notamment lors de consultations pédopsychiatriques) selon leur âge. Ce sont souvent les exigences scolaires de socialisation et les relations avec les pairs qui révèlent ou accentuent les troubles : difficultés en maternelle et au collège.

À l'adolescence, on observe souvent une aggravation de la symptomatologie de base mais aussi des dépressions, des bouffées délirantes, une évolution possible vers la schizophrénie. Parfois, les adolescents consultent à ce moment et le diagnostic rétrospectif n'est pas facile.

À l'école, ces adolescents risquent d'être stigmatisés par les pairs et les enseignants (maladresse sociale, comportements impulsifs, sentiments de persécution, pseudo-indifférence aux critiques, surprotection parentale qui les ridiculisent, etc.).

Les interprétations et les diagnostics des spécialistes consultés sont souvent variés et déroutants pour les parents.

Même, et surtout, pour ces formes dites « légères », il faut proposer un bilan de développement complet orienté par la clinique :

- psychologique portant notamment sur certains aspects plus précis (abstraction, catégorisation, compréhension sociale, capacités visuo-spatiales, reconnaissance des émotions, des visages) ;
- orthophonique (compréhension verbale fine, fonctions de communication, capacités logico-mathématiques) ;
- psychomoteur (praxies visuo-constructives).

En effet, certaines bizarreries de comportement notamment l'intolérance au changement, des activités pseudo-obsessionnelles, peuvent trouver leurs sources dans des difficultés perceptivo-sensorielles ou cognitives.

Malgré l'absence de retard mental (QD > 70), on peut proposer un bilan neurologique et génétique pour les pathologies associées. L'évaluation d'un risque de transmission familial est plus délicate.

PERSPECTIVES DE RECHERCHE SUR LES PROFILS CLINIQUES

L'approfondissement de la sémiologie peut nous permettre déjà d'avancer des hypothèses sur l'existence de sous-groupes d'autisme. Cette volonté de subdiviser l'autisme en entités pertinentes correspond probablement à l'idée cartésienne de décomposer un problème en parties élémentaires pour mieux le résoudre.

La question fondamentale est de savoir s'il existe un « noyau autistique », c'est-à-dire un trouble du contact indépendant de tout autre phénomène (retard mental, troubles neuropsychologiques, etc.), qui tient et qui est relié à un support étiopathogénique spécifique. On peut considérer *a contrario* que les troubles du contact et des interactions ne pourront jamais se réduire à un déficit isolé primaire mais que ces troubles sont la conséquence de diverses anomalies accumulées ou combinées, telles que des troubles de la communication verbale, des troubles de certaines fonctions supérieures.

Pour l'instant, on n'a pas trouvé de système simple ou même complexe unique et/ou intégré expliquant le processus de l'interaction humaine.

Les travaux du service de pédopsychiatrie de Tours continuent actuellement les recherches sur deux axes :

– un *axe clinique sémiologique et nosographique* tourné autour d'une meilleure définition des phénotypes « autistiques », en étudiant notamment les profils comportementaux des différentes formes d'autisme et des formes avec pathologies associées;

– un *axe développemental* tourné autour des différents facteurs qui peuvent intervenir dans les mécanismes étiopathogéniques de l'autisme (facteurs périnataux, pathologies génétiques associées, etc.) et les recherches sur les signes précoces de l'autisme et leurs relations avec le développement.

La figure 2.4 représente un modèle de recherche de profils cliniques utilisant plusieurs axes.

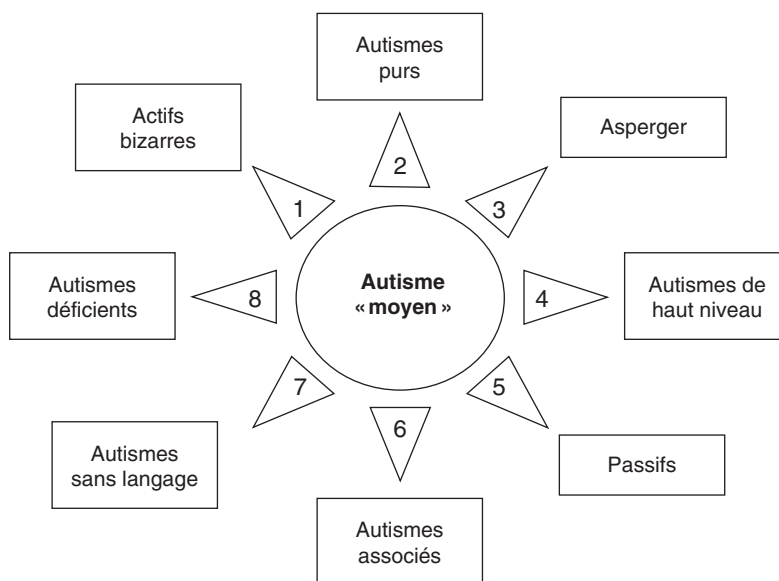


FIG. 2-4. — Axes de recherche pour la définition de profils cliniques.

1-5 : axe des profils clinique de L. Wing. 2-6 : axe des pathologies associées.

3-7 : axe du niveau de langage. 4-8 : axe du niveau intellectuel.

BIBLIOGRAPHIE

- AMIR R.E., VAN DEN VEYVER I.B., WAN M. et coll. : Asperger syndrome in a boy with a balanced de novo translocation. *American Journal of Medical Genetisc*, 1995, 29, 330-331.
- ASPERGER H. : Die autistischen psychopaten im kindersalter. *Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten*, 1944, 117, 76-136.
- BERTHIER M.L., STARKSTEIN S.E., LEIGUARDA R. : Developmental cortical anomalies in Asperger's syndrome : neuroradiological findings in two patients. *Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences*, 1990, 2, 197-201.
- BERTHIER M. L., SANTAMARIA J., ENCABO H., TOLOSA E.S. : Recurrent hypersomnia in two adolescent males with Asperger's syndrome. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1992, 31, 735-738.
- BERTHIER M.L., BAYES A., TOLOSA E.S. : Magnetic resonance imaging in patients with concurrent Tourette's syndrome disorder and Asperger's syndrome. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1993, 32, 633-639.
- BERTHIER M. : Hypomania following bereavement in Asperger's syndrome : A case study. *Neuropsychiatry, Neuropsychology, and Behavioral Neurology*, 1995, 8, 222-228.
- BISHOP D.V.M. : Autism, Asperger's syndrome and Semantic-Pragmatic Disorder : Where are the boundaries? *British Journal of Disorders of Communication*, 1989, 24, 107-121.
- BLONDIS T.A., COOK E., KOZA-TAYLOR P., FINN T. : Asperger syndrome associated with Steinert's myotonic dystrophy. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1996, 35, 840-847.
- BOWLER D.M., MATTHEWS N.J., GARDINER J.M. : Asperger's syndrome and memory : similarity to autism but not amnesia. *Neuropsychologia*, 1997, 35, 65-70.
- BRODSKY M.C., BARBER L.G., LAM B.L. et coll. : Neuro-ophtalmologic findings in the Asperger disorder. *Journal of Neuroophthalmology*, 1996, 16, 185-187.
- CARPENTER P.K., MORRIS D. : Association of acrocyanosis with Asperger's syndrome. *Journal of Mental Deficiency Research*, 1990, 34, 87-90.
- DAHLGREN S.O., TRILLINGGAARD A. : Theory of mind in non-retarded children with autism and Asperger's syndrome. A research note. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1996, 16, 759-763.
- DAVIES S., BISHOP D., MANSTEAD A.S., TANTAM D. : Face perception in children with autism and Asperger's syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1994, 35, 1033-57.

- DENCKLA M.B. : The neuropsychology of social-emotional learning disabilities. *Archives of Neurology*, 1983, 40, 461-462.
- DOWKER A., HERMELIN B., PRING L. : A savant poet. *Psychological Medicine*, 1996, 26, 913-924.
- EHLERS S., GILLBERG C. : The epidemiology of Asperger Syndrome. A total population study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1993, 34, 1327-1350.
- EHLERS S., GILLBERG C., WING L. : A screening questionnaire for Asperger syndrome and other high-functioning autism spectrum disorders in school age children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1999, 29, 129-141.
- EISENMAJER R., PRIOR M., LEEKAM S. et coll. : Comparison of clinical symptoms in autism and Asperger's disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1996, 35, 1523-1531.
- EVERALL I.P., LECOUEUR A. : Firesetting in an adolescent boy with Asperger's syndrome. *British Journal of Psychiatry*, 1990, 157, 284-287.
- FINE J., BARTOLUCCI G., SZATMARI P., GINSBERG G. : Cohesive discourse in pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1994, 24, 315-329.
- FRITH U. : *Autism and Asperger Syndrome*. Cambridge University Press, 1991.
- GHAZIUDDIN M., TSAI L.Y., GHAZIUDDIN N. : Brief report : Violence in Asperger Syndrome, a critique. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1991, 21, 349-354.
- GHAZIUDDIN M., BUTLER E., TSAI L.Y., GHAZIUDDIN N. : Is clumsiness a marker for Asperger syndrome? *Journal of Intellectual Disabilities Research*, 1994, 165, 519-527.
- GHAZIUDDIN M., LEININGER L., TSAI L.Y. : Brief report : thought disorder in Asperger syndrome : Comparison with high-functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1995, 25, 311-317.
- GHAZIUDDIN M., GERSTEIN L. : Pedantic speaking style differentiates Asperger syndrome from high-functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1996, 26, 585-95.
- GIBELLO B. : *L'enfant à l'intelligence troublée*, Centurion, Paris, 1984.
- GILLBERG I.C., GILLBERG C. : Asperger Syndrome - Some epidemiological considerations. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1989, 30, 631-638.
- GILLBERG C., RASTAM M. : Do some cases of anorexia nervosa reflect underlying autistic-like. *Behavioural Neurology*, 1992, 5, 27-32.
- GILLBERG C., NORDIN V., EHLERS S. : Are autism and Asperger syndrome different labels or different disabilities? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1996, 5, 109-110.
- GUIRAUD P. : *Psychiatrie clinique*. 3^e édition, Le François éd., Paris, 1954, 345-391, 445-460.

- HAGBERG B., AICARDI J., DIAS K., RAMOS O. : A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls : Rett's syndrome : report of 35 cases. *Annals of Neurology*, 1983, 14, 471-479.
- HAGBERG B., WITT-ENGERSTRÖM I. : Rett syndrome : a suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence. *American Journal of Medical Genetics*, 1986, 24, 47-59.
- HAPPE F. : *Autism - An introduction to psychological theory*. UCL Press, London, 1994.
- HAPPE F., EHLERS S., FLETCHER P. et coll. «Theory of mind» in the brain. Evidence from a PET scan study of Asperger syndrome. *Neuroreport*, 1996, 8, 197-201.
- HEATON RK, PENDLETON MG. : Use of Neuropsychological tests to predict adult patients' everyday functioning. *Journal of consulting and clinical psychology*, 1981 dec.; 49 (6) : 807-21.
- HERNANDEZ CRISTOBAL J., DORADO MOLES M.J., LOPEZ LAFUENTE A., CAMPOS-CASTELLO J. : Cerebellar astrocytoma and Asperger syndrome. *European Journal of Paediatric Neurology*, 1999, 3, 141-142.
- HURLBURT R.T., HAPPE F., FRITH U. : Sampling the form of inner experience in three adults with Asperger syndrome. *Psychological Medicine*, 1994, 24, 385-395.
- JOLLIFFE T., BARON-COHEN S. : The strange stories test : a replication with high-functioning adults with autism or Asperger syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1999, 29, 395-404.
- JONES P.B., KERWIN R.W. : Left temporal lobe damage in Asperger's syndrome. *British Journal of Psychiatry*, 1990, 156, 570-572.
- KADESJÖ B., GILLBERG C., HAGBERG B. : Brief report : Autism and Asperger syndrome seven-year-old children : a total population study. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1999, 29, 327-331.
- KAHLBAUM K.H. : Über Heboïdophrenie. *Allgemeine Zeischrift für Psychiatrie*, 1990, 46, 461-474. Traduction A. Viallard, *Rev. Int. Histoire de la Psychiatrie*, 1984, 2, 44-65.
- KERBESIAN J., BURD L. : Asperger's syndrome and Tourette's syndrome : the case of the pinball wizard. *British Journal of Psychiatry*, 1986, 148, 731-736.
- KLIN A., VOLKMAR F.R., SPARROW S.S. et coll. : Validity and neuropsychological characterization of Asperger Syndrome : Convergence with nonverbal learning disabilities syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1995, 36, 1127-1140.
- KLIN A., VOLKMAR F.R. : *Asperger's syndrome*. In : Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders. D.J. Cohen and F.R. Volkmar (Ed.), 2nd edition, John Wiley & Sons, Inc, 1997, Chapter 5, 94-122.

- KRACKE I. : Developmental prosopagnosia in Asperger syndrome : presentation and discussion of an individual case. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1994, 36, 873-886.
- KURITA H. : A comparative study of Asperger syndrome with high-functioning atypical autism. *Psychiatry Clinical Neurosciences*, 1997, 51, 67-70.
- LITTLEJOHNS C.S., CLARKE D.J., CORBETT J.A. : Tourette-like disorder in Asperger's syndrome. *British Journal of Psychiatry*, 1990, 156, 430-433.
- MACKELVEY J.R., LAMBERT L., MOTTRON L., SHEVELL M.I. : Right-hemisphere dysfunction in Asperger's syndrome. *Journal of Child Neurology*, 1995, 10, 310-314.
- MACINTOSH K. ET DISSANAYAKE C. : Annotation : The similarities and differences between autistic disorder and Asperger's disorder, a review of the empirical evidence. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 2004, 45(3), 421-34.
- MANJIVIONA J., PRIOR M. : Comparison of Asperger syndrome and high-functioning autistic children on a test of motor impairment. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1995, 25, 23-29.
- MIKLEBUST H.R. : Nonverbal learning disabilities : Assessment and intervention. In : H.R. Myklebust (Ed.), *Progress in learning disabilities*, 1975, vol.3, 281-301, New York : Grune & Stratton.
- MILES S.W., CAPELLE P. : Asperger's syndrome and aminoaciduria : a case example. *British Journal of Psychiatry*, 1987, 150, 397-400.
- MILLER J.N., OZONOFF S. : Did Asperger's cases have Asperger disorder? A research note. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1997, 38, 247-251.
- MORRIS R.G., ROWE A., FOX N. et coll. : Spatial working memory in Asperger's syndrome and in patients with focal frontal and temporal lobe lesions. *Brain and Cognition*, 1999, 41, 9-26.
- OZBAYRAK K.R., KAPUCU O., ERDEM E., ARAS T. : Left occipital hypoperfusion in a case with the Asperger's syndrome. *Brain and Development*, 1991, 13, 454-456.
- OZONOFF S., ROGERS S.J., PENNINGTON B.F. : Asperger's syndrome : Evidence of an empirical distinction from high-functioning autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1991, 32, 1107-1122.
- RAMBERG C., EHLERS S., NYDEN A. et coll. : Language and pragmatic functions in school-age on the autism spectrum. *European Journal of Disorders of Communication*, 1996, 31, 387-413.
- RAPPIN I., ALLEN D. : Developmental language disorders. In : U. KIRK (ed.), *Neuropsychology of language, reading and spelling*. New York, Academic Press, 1983, 96-112.
- RETT A. : Ueber ein eigenartiges hirnatrophisches Syndrom bei Hyperammoniamie in Kindesalter. *Wien. Med. Wschr.* 1966, 116, 723-738.

- ROURKE B. : *Nonverbal learning disabilities : The syndrome and the model*. New York, Guilford Press, 1989.
- SALIBA J.R., GRIFFITHS M. : Brief report : Autism of the Asperger type associated with an autosomal fragile site. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1990, 20, 569-575.
- SCRAGG P., SHAH A. : Prevalence of Asperger's Syndrome in a secure hospital. *British Journal of Psychiatry*, 1994, 165, 679-682.
- SZATMARI P., BREMMER R., NAGY J.N. : Asperger's Syndrome : A review of clinical features. *Canadian Journal of Psychiatry*, 1989, 34, 554-560.
- SZATMARI P., TUFF L., FINLAYSON M.A.J., BARTOLUCCI G. : Asperger's syndrome and autism : Neurocognitive aspects. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1990, 29, 130-136.
- SZATMARI P., ARCHER L., FISMAN S. et coll. : Asperger syndrome and autism : Differences in behavior, cognition, and adaptative functioning. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1995, 34, 1662-1671.
- TAIMINEN T.J., HELENIUS H. : Suicide clustering in a psychiatric hospital with a history of suicide epidemic : A quantitative study. *American Journal of Psychiatry*, 1994, 151, 1087-1088.
- TANTAM D. : Lifelong eccentricity and social isolation : 2. Asperger's syndrome or schizoid personality disorder? *British Journal of Psychiatry*, 1988, 153, 738-791.
- TANTAM D., EVERD C., HERSOV L. : Asperger's syndrome and ligamentous laxity. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1990, 29, 892-896.
- THOMSEN P.H. : Obsessive-compulsive disorder in children and adolescents : A 6-22-year follow-up study : Clinical descriptions of the course and continuity of obsessive-compulsive symptomatology. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 1994, 3, 82-96.
- TSAI L.Y. : Handedness in autistic children and their families, *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1982, 12, 421-423.
- VAN KREVELEN D.A. : On the relationship between early infantile autism and autistic psychopathy. *Acta Paedopsychiatrica*, 1963, 30, 303-323.
- VAN KREVELEN D.A. : Early infantile autism and autistic psychopathy. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 1971, 1, 82-86.
- VOELLER K.K.S. : Right-hemisphere deficit syndrome in children. *American Journal of Psychiatry*, 1986, 143, 1004-1009.
- VOLKMAR F.R., KLIN A., PAULS D. : Nosological and genetic aspects of Asperger Syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1998, 28, 457-463.
- WECHSLER D. : *Wechsler Intelligence Scale for Children-Revised*. Psychological Corp, New York, 1974.

- WEINTRAUB S., MESULAM M.M. : Developmental learning disabilities of the right hemisphere : Emotional, interpersonal, and cognitive components. *Archives of Neurology*, 1983, 40, 463-468.
- WING L. : Asperger's syndrome : a clinical account. *Psychological Medicine*, 1981, 11, 115-129.
- WOLFF S., BARLOW A. : Schizoid personality in childhood : A comparative study of schizoid, autistic and normal children. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1979, 20, 19-46.
- WOLFF S. : "Schizoid" personality in childhood and adult life : 3. The childhood picture. *British Journal of Psychiatry*, 1991, 159, 629-635.
- WOLFF S., TOWNSEND R., MCGUIRE R.J., WEEKS D.J. : «Schizoid» personality in childhood and adult life : 2. Adult adjustment and the continuity with Schizotypal Personality Disorder. *British Journal of Psychiatry*, 1991, 159, 620-629, 634-635.

3

RELATIONS ENTRE GÉNÉTIQUE ET CLINIQUE DU DÉVELOPPEMENT

PHÉNOTYPE COMPORTEMENTAL

DÉFINITIONS DU PHÉNOTYPE COMPORTEMENTAL

Le terme de phénotype comportemental fut utilisé pour la première fois par Nyhan en 1972 pour décrire le comportement particulier, notamment les automutilations, observé chez les enfants souffrant précisément du syndrome de Lesch-Nyhan. Pour Nyhan, l'origine du profil comportemental était directement rattachée à la perturbation génétique en cause via des mécanismes biochimiques et/ou neurophysiologiques.

Depuis, d'autres conceptions ont été développées. Harris (1987) pense que le phénotype comportemental correspond à l'ensemble des troubles du comportement « innés » non influencés par l'environnement ou l'éducation. Ces comportements seraient donc directement sous l'influence des perturbations du génome.

Plomin (1990) définit le phénotype comportemental d'une manière beaucoup plus large. Pour lui, le comportement est déjà un phénotype. Le comportement comprend dans cette conception les manifestations des maladies mentales, les capacités acquises et même le niveau intellectuel, en plus des troubles évidents du comportement. Le problème sans fin de l'inné et de l'acquis est également au cœur des débats concernant le phénotype.

La définition reprise par la Société pour l'étude des phénotypes comportementaux (*Society for the Study of Behavioural Phenotypes*, SSBP, 1990) admet l'influence mixte des facteurs organiques et des facteurs d'environnement dans les caractéristiques des comportements. Plus récemment, en 1994, Flint et Yule considèrent le phénotype comportemental comme l'ensemble des troubles moteurs, cognitifs, langagiers et du comportement social qui sont logiquement

associés à une perturbation biologique. Cet ensemble peut constituer une maladie, un syndrome ou, plus simplement, rester à l'état de regroupement symptomatique. Cette définition reste toutefois assez imprécise et prudente sur les relations de cause à effet et sur l'imputabilité directe et constante des facteurs organiques dans le type de comportement (O'Brien, 1995).

PHÉNOTYPE COMPORTEMENTAL ET TROUBLES DU DÉVELOPPEMENT DE L'ENFANT

Le phénotype est un terme habituellement utilisé dans les pathologies génétiques pour désigner l'expression physique ou symptomatique des caractéristiques du génome, désignées sous l'appellation «génotype». Le phénotype s'exprime généralement selon trois grands axes symptomatiques, ou triade :

- l'axe «morphologique», sur lequel on peut retrouver les dysmorphies, les malformations ou, plus simplement, les anomalies physiques isolées ;
- l'axe des «pathologies médicales», sur lequel on retrouve diverses atteintes d'organes ;
- l'axe du «fonctionnement mental», qui inclut à la fois les troubles du comportement et le niveau de développement intellectuel.

L'exemple de la trisomie 21 peut illustrer l'association de plusieurs signes appartenant à cette triade : dysmorphie faciale caractéristique, malformations cardiaques, retard mental variable.

Concept de «pureté» d'un phénotype

Cependant, même pour ce modèle «classique» de phénotype, les variations sont grandes. Les variations peuvent être directement corrélées à l'importance de l'atteinte génique. Ainsi, une forme en mosaïque ne touchant pas toutes les cellules va donner le plus souvent un tableau clinique atténué. Toutefois, on peut observer des différences entre deux individus présentant apparemment la même forme de trisomie 21, notamment pour le degré de retard mental. L'idée d'un «calibrage» exact de formes cliniques et d'une typologie parfaite n'existe pas dans la nature. La «pureté» et la stabilité d'un trouble du développement sont donc un concept artificiel du fait même de la dynamique développementale.

Correspondance entre génotype et phénotype

Avant le développement des sciences génétiques, plusieurs auteurs avaient postulé l'existence de correspondances cliniques entre un trouble ou une maladie neuropsychiatrique et un type de personnalité particulière. Ces traits de personnalité étaient définis en référence aux symptômes de la

maladie comme dans l'exemple de la personnalité épileptique avec ses comportements explosifs et/ou adhésifs, sa lenteur idéatoire décrits sous le terme de *Glischroidie* par F. Minkowska (Fenwick, 1987).

Utilisant les progrès des connaissances sur le génome humain, certains chercheurs ont étendu ce type de raisonnement non plus en termes de personnalité « clinique » mais de personnalité « génotypique » par rapport à la fonction connue ou supposée d'un support biologique. La description d'une personnalité du syndrome de l'Y surnuméraire (XYY) avec des comportements agressifs, violents, et antisociaux (Jacobs, 1965) en est un exemple.

Plusieurs études ont montré que ces correspondances n'étaient pas toujours pertinentes. Pond et Bidwell (1960) ne trouvent que 4 % de personnalité dite « épileptoïde » dans une population d'épileptiques. De même, les troubles du comportement rencontrés dans les cas de syndrome de l'Y surnuméraire sont souvent influencés par d'autres facteurs, tels que le retard associé, l'aspect physique et la taille, les facteurs sociaux.

Spécificité et signification du phénotype comportemental

Certains comportements sont trop souvent rattachés systématiquement et spécifiquement à une certaine catégorie de troubles du développement.

Ainsi, on décrit fréquemment les trisomiques 21 comme des enfants affectueux, bons communicateurs, extravertis, enjoués. Or, plusieurs études mentionnent chez certains trisomiques 21 des troubles du contact et même des syndromes autistiques (Howlin, 1995). À un degré moindre, Green (1989) observe chez 25 % d'un groupe de trisomiques 21 des troubles du contact, des troubles du comportement dont des troubles de l'attention avec hyperactivité. Sinson et Wetherick (1982) décrivent des cas de troubles du contact oculaire avec des conduites d'isolement.

Il est vrai que plus un comportement est complexe, plus il relève de facteurs multiples. Plus il est courant et répandu, moins il est pathologique.

C'est la raison pour laquelle les recherches qui s'effectuent en partant de l'observation d'un phénotype comportemental sélectionnent souvent des comportements élémentaires, évidents, remarquables, fixes dans le temps et exceptionnels. La découverte et la validation clinique du syndrome de Rett procèdent de cette approche. À partir de l'intérêt qu'avait suscité un comportement particulier et inhabituel, tel que les stéréotypies manuelles et bucco-manuelles décrites pour la première fois par Rett en 1966 au sein d'un tableau d'encéphalopathie, Hagberg et coll. (1983) ont regroupé trente-cinq cas de filles répondant à la même description clinique et évolutive. Même si la publication de Rett était passée inaperçue — faute d'avoir été traduite en anglais —, l'originalité des symptômes était suffisante pour attirer l'attention, dix-sept ans plus tard, d'un groupe de chercheurs. C'est par un processus identique que L. Wing a repris en 1981 la description faite cette fois trente-sept ans plus tôt d'un trouble dénommé « psychopathie autistique » par H. Asperger

(1944). En revanche, comme nous l'avons déjà vu dans le chapitre précédent, le phénotype comportemental du syndrome d'Asperger est beaucoup plus vague et aussi plus controversé que celui du syndrome de Rett.

Ce sont surtout les comportements stéréotypés et les automutilations qui signent le phénotype comportemental des troubles du développement. En effet, ils sont bien visibles, souvent spectaculaires et très nettement anormaux. Lesch avait d'ailleurs défini pour la première fois le terme de « phénotype comportemental » à partir des automutilations particulières qu'il avait observé dans le syndrome qui est devenu celui de Lesch-Nyhan (*cf. supra*).

Malgré tout, bien que certains comportements soient très particuliers et paraissent spécifiques à une pathologie donnée, ils ne sont pas forcément pathognomoniques de cette affection. Les pincements de peau ou *skin picking* observés fréquemment dans le syndrome de Prader-Willi ne sont toutefois pas constants. D'autres facteurs, comme l'anxiété, les renforcements, la qualité de l'environnement, peuvent intervenir pour favoriser ou au contraire inhiber ce type de comportement. Il existe peut-être une différence entre des comportements totalement anormaux par essence, que l'on ne rencontre jamais même *a minima* chez des sujets normaux (stéréotypies du syndrome de Rett, par exemple) et des comportements anormaux par leur fréquence ou leur intensité (certaines autostimulations sensorielles dans l'autisme, par exemple).

En fin de compte, les comportements les plus susceptibles d'être liés à une anomalie biologique et donc génique obéissent à différents critères :

- leur caractère systématique ;
- leur universalité (ils sont présents chez tous les malades) ;
- leur absence de signification fonctionnelle ou relationnelle ;
- leur évolution standardisée.

Les relations entre phénotype comportemental et génotype sont encore largement méconnues. Peu de théories osent encore actuellement faire l'hypothèse de l'origine exclusivement biologique des comportements. Le grand débat sur le caractère inné ou acquis de l'intelligence a retrouvé maintenant une certaine sérénité en prenant en compte à la fois les facteurs génétiques, les facteurs d'environnement biologique et psychologique, et les facteurs d'apprentissage. Thapar et coll. (1994) pensent que l'intelligence est héritable à 50 % et suit de toute façon un modèle polygénique. Il est normal de penser que l'intelligence, phénomène complexe à plusieurs composantes, obéit à un modèle polygénique. Il en est probablement de même pour les troubles envahissants du développement qui, par définition, touchent plusieurs secteurs différents.

Rôle du retard mental dans l'expression phénotypique

D'une manière générale, le retard mental atténue, masque les spécificités d'un comportement. En effet, en réduisant les moyens d'exprimer et de

comprendre un sentiment, une émotion, une pensée, un désir, le retard limite le champ de la personnalité. Certains auteurs réfutent le concept de phénotype comportemental car ils pensent que les troubles du comportement associés à une pathologie génétique dépendent du retard mental et sont proportionnels à son importance.

Il est vrai que des déficiences dans plusieurs domaines peuvent expliquer des troubles du comportement. Ainsi, les difficultés de compréhension des règles sociales et/ou des interactions humaines peuvent entraîner une impulsivité, une intolérance à la frustration. Le manque de moyens stratégiques d'adaptation peut provoquer la peur, la passivité, l'inertie devant les problèmes ou les difficultés.

On pourrait même considérer qu'il y a un phénotype standard de base du retardé moyen constitué de traits caractériels, d'immaturité, de manque de logique. Qu'est-ce qui peut distinguer les troubles du comportement secondaires au retard des troubles du comportement liés à un désordre mental plus spécifique? Cette question se pose avec acuité pour l'autisme infantile, notamment dans sa symptomatologie précoce.

PHÉNOTYPE COMPORTEMENTAL DANS L'AUTISME

En 1943, Kanner a décrit un trouble particulier dénommé autisme infantile qui constitue depuis lors une pathologie à part entière. Kanner avait lui-même mis l'accent sur l'importance et la qualité propre des troubles du contact dans cette affection. À la suite de ces premières descriptions (ou même de manière contemporaine comme Asperger en 1944), d'autres auteurs ont décrit des formes apparentées à l'autisme infantile. Ces formes varient selon l'intensité des troubles, leur sémiologie ou leur évolution.

Concept de phénotype élargi

Dans leur étude de 1977, Folstein et Rutter se sont aperçu dans un second temps que les jumeaux monozygotes qui n'étaient pas concordants pour l'autisme, c'est-à-dire 64 % d'entre eux, l'étaient à 82 % (y compris les autistes) pour des troubles dénommés «troubles cognitifs et du fonctionnement social». Ces troubles étaient définis par la présence d'un ou plusieurs des critères suivants :

- un quotient verbal ou de performance ou social inférieur à 70 ;
- l'absence de langage structuré en phrases à l'âge de trente mois ;
- des problèmes de langage oral nécessitant un suivi orthophonique y compris des troubles de l'articulation persistant après l'âge de cinq ans ;
- un échec scolaire nécessitant une aide spécialisée à l'école.

La notion de *broadier phenotype*, ou phénotype élargi, était née et, avec elle, l'hypothèse d'un continuum physiologique à transmission génétique allant de formes légères comme des troubles modérés du langage et/ou des apprentissages, passant par des formes intermédiaires comme les dysphasies, pour aboutir à des formes graves comme les syndromes autistiques.

Concept de lesser variant, ou formes atténuées

Ce concept reprend le précédent en définissant cette fois ces troubles en termes d'appartenance sémiologique à l'autisme. Ces troubles incluent des troubles spécifiques du développement, comme des troubles cognitifs et/ou des apprentissages, des troubles du langage, mais aussi (ce qui est nouveau par rapport à l'étude de jumeaux de Folstein) des troubles du comportement social et/ou à caractère obsessionnel, d'intensité variable et plus ou moins associés.

La prise en considération de ces deux dernières composantes a été étayée par leur présence chez les apparentés d'autistes dans les études de familles (Bolton, 1994) et de jumeaux (Bailey, 1995).

En fait, ces troubles ont été regroupés sous trois rubriques rappelant les trois grands critères du *trouble autistique* du DSM-IV à savoir : l'altération qualitative des interactions sociales, l'altération qualitative de la communication, le caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités.

Cette triade de troubles atténués a surtout été définie et décrite par Bolton et coll. (1994) en utilisant un questionnaire sur les antécédents familiaux (*Family History Interview*).

Elle comprend :

- des anomalies du comportement social (manque d'attachement, dysfonctionnement social, pauvreté de relations amicales, pauvreté des activités de jeu, comportements sociaux bizarres, pauvreté des échanges verbaux) ;
- des déficits de la communication (retard de langage, troubles de l'articulation du langage, retard d'apprentissage de la lecture, dysorthographies) ;
- des comportements répétitifs.

Ces derniers sont moins faciles à définir. La limite entre pathologie et normalité est plus mince. Le diagnostic différentiel avec le trouble obsessionnel-compulsif n'est pas évident. On peut trouver ici : une restriction des intérêts à certains domaines bien précis, des comportements ou des habitudes répétitifs, des routines, un fonctionnement mental psychorigide, des obsessions et/ou des compulsions.

Selon les auteurs travaillant sur ces concepts un phénotype autistique étroit/strict (*narrow phenotype*) correspondrait à l'association de ces trois composantes, alors qu'un phénotype élargi (*broadier phenotype*) correspondrait à la présence d'une seule de ces composantes. Entre les deux (association de deux composantes), les variantes sont nombreuses.

Phénotype intermédiaire, ou endophénotype

Ce concept ne fait plus seulement référence à un aspect descriptif. Il évoque un mode de transmission génétique. Les endophénotypes correspondent pour plusieurs auteurs (Leboyer, 1998 et 1999) à des traits infracliniques considérés comme non pathologiques mais apparentés aux symptômes d'une maladie, ici l'autisme. On peut penser, en termes d'hérédité, qu'ils sont des phénotypes intermédiaires et qu'ils font le lit des phénotypes complets et anormaux. C'est la raison pour laquelle on peut donc les retrouver avec une fréquence plus élevée chez les membres des familles d'autistes que dans une population témoin. Il reste à déterminer la nature et la pertinence de ces endophénotypes.

Les phénotypes «élargis» semblent être à l'heure actuelle les meilleurs modèles *cliniques* d'endophénotypes puisqu'ils paraissent participer au phénotype global. On peut également rechercher des phénotypes intermédiaires *biologiques* comme dans l'étude de Leboyer et coll. (1999) qui a trouvé des perturbations du système sérotoninergique chez des apparentés normaux d'autistes. Le même raisonnement peut s'appliquer au domaine *neuropsychologique* comme le montrent plusieurs études retrouvant aussi des perturbations des fonctions exécutives chez des membres sains de familles d'autistes (Hughes, 1999).

L'autre intérêt d'étudier des phénotypes intermédiaires «candidats» à l'autisme vient du fait qu'ils pourraient correspondre à des anomalies géniques plus simples et/ou plus isolées que le phénotype strict qui, lui, dépend très probablement d'un système polygénique. En découvrant un ou quelques gènes responsables d'un comportement élémentaire pour chaque phénotype intermédiaire, peut-on imaginer pouvoir remonter et décomposer le système polygénique à l'origine de l'autisme?

La personnalité «autistique»

Ce terme fait référence aux concepts nosographiques de troubles de la personnalité et/ou de personnalités pathologiques. Chez l'enfant, on parle plus de troubles du caractère car, pour qu'une personnalité soit pathologique (par rapport à une personnalité «normale»), il faut qu'elle soit achevée ce qui n'est pas le cas chez l'enfant.

Asperger a lui-même utilisé la dénomination «psychopathie autistique» pour dénommer les cas qu'il avait décrits. Il considérait également ses observations cliniques plus comme des troubles de la personnalité que comme des troubles du développement, à l'inverse de Kanner. Il faut préciser que les cas d'Asperger ne présentaient ni retard intellectuel ni troubles du langage et que les symptômes étaient plus tardifs chez ces enfants, apparaissant ainsi plus comme des formes de pathologie mentales psychiatriques que comme des anomalies du développement.

Dans certaines études familiales, les auteurs n'utilisent pas le concept de phénotype «élargi» avec ses trois composantes, notamment les anomalies du comportement social. En utilisant la PAS ou *Personality Assessment Schedule* de Tyrer (1988), Piven et coll. (1994, 1997) retrouvent des traits de personnalité incluant un isolement social et une maladresse relationnelle chez les parents d'autistes. Avec d'autres instruments et d'autres critères, Wolff (1988) et Narayan (1990) retrouvent des traits de personnalité schizoïde également chez les parents d'enfants autistes.

Finalement, le concept de phénotype «élargi», bien que les présupposés théoriques soient différents, semble proche de la notion plus classique de personnalité ou de traits de personnalité schizoïde, voire «autistique».

Il faut noter cependant que la comparaison entre des formes même légères de troubles du contact social chez l'enfant et chez l'adulte n'est pas facile et doit être prudente. Les exigences et les contraintes sociales sont plus élevées chez l'adulte. En contrepartie, l'adulte a pu acquérir, par expérience, un certain entraînement aux habiletés sociales. D'autre part, l'enfant est un être en développement (d'où la réserve à employer le terme de personnalité) alors que les comportements de l'adulte sont fixés.

DISCUSSION

L'extension du concept de phénotype comportemental et l'importance qu'il prend tant dans les études scientifiques que dans la prise en charge thérapeutique des enfants ne sont pas sans soulever des critiques et des questions.

Problème de la normalité

La considération de phénotypes élargis ou d'endophénotypes comportementaux pose le problème des limites de la normalité. Quels sont les critères pour mesurer le degré pathologique ou anormal d'un trait de personnalité. On peut faire le rapprochement avec le phénotype physique ou morphologique. À partir de quand un nez est-il épaté, une oreille trop grande? Ces signes ont-ils une signification pathologique?

On peut raisonner sur au moins deux conséquences pratiques à partir de ces considérations de normalité :

- les relations de cause à effet et la pertinence de l'héritabilité. Doit-on forcément faire le lien entre un trait de personnalité chez un membre de la famille et un trouble du développement grave chez un enfant? Ou, formulé autrement, le concept de phénotype intermédiaire est-il pertinent?

- le danger de l'eugénisme, que nous ne développerons pas ici.

Conception catégorielle ou dimensionnelle

Si le concept de phénotype comportemental a l'inconvénient de rendre plus floues les limites de la normalité et de définir plus facilement les personnes comme pathologiques, il a le mérite de donner à cette même pathologie un caractère dimensionnel et non plus catégoriel.

C'est ainsi qu'est née l'hypothèse d'un continuum physiopathologique entre des formes atténuées et/ou incomplètes d'autisme (*lesser variant*, phénotypes élargis) et les syndromes d'autisme sévères.

Conséquences pour les parents

La connaissance d'un profil comportemental particulier et les informations médicales qu'ils reçoivent sur le caractère de leur enfant peuvent aider les parents à mieux comprendre ce dernier, à mieux prévenir les réactions inadaptées, à pouvoir anticiper ses difficultés ou sa souffrance.

Cependant, les parents risquent à l'inverse de s'attacher de manière trop réductrice et trop rigide à une image de phénotype comportemental donné. Certains parents ne voient plus en leur enfant qu'un type spécifique de handicap avec ses particularités et son évolution propre, la prise en charge devant obéir également à un modèle codifié et souvent lourd.

Il est vrai que les maladies rares sont parfois qualifiées d'« orphelines », du fait d'un manque de connaissances sur le sujet, d'une carence en médecins spécialisés et formés, de l'insuffisance des recherches, de l'absence de traitements et aussi de guidance adaptés. Les parents ressentent cruellement ces déficits avec le sentiment d'un défaut d'intérêt de la société en général pour ces maladies. Pour répondre à ces besoins, les parents ont tendance à se regrouper en associations pour chaque maladie « orpheline » concernée. Dans le meilleur des cas, ces associations travaillent en partenariat avec des professionnels motivés et compétents. Dans des contextes plus difficiles, elles risquent de s'enfermer dans des revendications dogmatiques, catégorielles, et prônent des démarches éducatives rigides sans tenir compte suffisamment des individualités.

Inévitablement se pose la question de la culpabilisation parentale. Les observations anciennes sur le caractère froid, rigide, obsessionnel des parents d'autistes avaient renforcé les théories psychogénétiques sur le rôle pathogène des mères dans les interactions précoces. Certains parents ont l'impression d'être à nouveau mis sur la sellette par l'intermédiaire des phénotypes élargis où l'on retrouve les traits de caractère décrits précédemment.

La culpabilité d'avoir failli à la mission de transmettre des bons gènes à leur enfant peut se rencontrer chez certains parents et peut entraver la réalisation d'études familiales sur le phénotype des apparentés. On doit, en effet, bien informer et bien préparer les parents avant de leur faire passer des tests de personnalité, neuropsychologiques ou cognitifs.

Cependant, la notion d'une transmission familiale par le biais de phénotype ou d'endophénotype n'est pas toujours négative pour la cellule familiale. Spontanément, certains parents comparent le comportement de leur enfant à leurs propres traits de personnalité. Ils font parfois des rapprochements avec leur enfance, leur vécu ou leurs antécédents. Ils peuvent évoquer, par exemple, leurs difficultés personnelles dans les contacts sociaux, en distinguant ce qui revient aux soucis engendrés par leur responsabilité d'avoir un enfant handicapé et ce qui revient à leur tempérament naturel. Ainsi, des processus d'identification constructeurs entre l'enfant autiste et ses parents peuvent compenser l'aspect désorganisé et désorganisateur de cette pathologie.

Incidences sur un plan thérapeutique

On peut observer aussi des réactions qui vont aux antipodes d'un activisme sans nuances. En effet, le fait de connaître tous les mystères et tous les déterminismes d'un phénotype comportemental et l'image de programmation génétique qui s'y attache peut conduire parents et professionnels à l'accepter comme une fatalité et à baisser les bras.

Une connaissance trop balisée du comportement peut amener soignants et parents à anticiper la réaction attendue et prévue par le phénotype. Cet aménagement risque, dans un modèle comportemental, de renforcer, de maintenir ou même de provoquer la conduite pathologique. Cette anticipation, dans une perspective éducative développementale, ne permet pas à l'enfant d'expérimenter la variété des réactions de l'environnement et ne favorise pas son adaptation.

La connaissance d'un phénotype à risque a cependant le mérite de pouvoir déployer une prévention adaptée.

L'enfant et son intégration sociale

Les phénotypes comportementaux et physiques sont souvent véhiculés sous forme d'image systématique et caricaturale. Leur impact dans la société augmente le risque de rejet et de marginalisation.

L'exemple classique est la diffusion du terme péjoratif « gogol » chez les écoliers en référence à la trisomie 21 appelée également mongolisme du fait des particularités physiques mongoloïdes. D'ailleurs, dans les pays anglo-saxons, cette pathologie est toujours appelée syndrome de Down du nom pourtant ancien de son découvreur John Langdon Down (1866). Cette formulation semble la plus neutre et la plus abstraite possible car la plus savante et donc la plus lointaine. La terminologie trisomie 21 qui fait référence à l'étiopathogénie paraît également trop chargée d'une signification de monstruosité.

Sans tomber dans le politiquement correct anglo-saxon, il faut donc rester prudent pour qualifier les phénotypes. Certains films comme *Rain Man* pour l'autisme ou *Le Huitième jour* pour la trisomie 21 ont revalorisé et donné

leurs lettres de noblesse aux patients souffrant de ces deux pathologies. Malgré tout, les cas présentés au cinéma n'avaient qu'un retard léger et les films mettaient en valeur les capacités mnésiques extraordinaires de l'un et les compétences relationnelles surprenantes de l'autre, joué d'ailleurs par un acteur lui-même trisomique. Or, malheureusement, c'est souvent le retard mental qui est stigmatisé par la société.

UN EXEMPLE DE RÉFLEXION SUR LE PHÉNOTYPE AUTISTIQUE : LE SYNDROME DE L'X FRAGILE

La pathologie associée à l'autisme la plus documentée et la plus riche en réflexions biocliniques est le syndrome du chromosome X fragile.

L'historique et les différentes étapes, de la description initiale d'un syndrome clinique jusqu'au mécanisme de transmission génétique, sont riches d'enseignement sur le raisonnement étiopathogénique.

La question principale actuelle, qui peut servir de modèle à d'autres pathologies « associées », est de savoir s'il existe un phénotype comportemental spécifique au syndrome de l'X fragile et dans quelle mesure ce phénotype se rapproche de l'autisme.

Ce qui différencie le phénotype comportemental de l'X fragile des autres pathologies génétiques (cf. « Pathologies associée » au chapitre 6), c'est qu'il est de toute manière très proche de l'autisme. Ainsi, il est plus facile d'affirmer la présence d'un syndrome autistique dans des pathologies telles que le syndrome de Prader-Willi, par exemple, dont le phénotype comportemental est relativement éloigné de celui de l'autisme. Des études supplémentaires permettront peut-être de trancher ce débat.

À l'heure actuelle, on peut simplement dire avec prudence qu'il existe des cas d'X fragile réellement associés avec un syndrome autistique.

HISTORIQUE

La description clinique a été faite pour la première fois en 1943 par Martin-Bell qui notait chez le garçon les éléments suivants :

- un retard mental variable ;
- des troubles du langage ;
- des troubles du comportement ;

- des anomalies morphologiques, associant entre autres une macro-orchidie post-pubertaire et une dysmorphie faciale (visage allongé, oreilles larges et décollées, etc.) ;

- une comitialité dans 15 à 20 % des cas.

À cette époque, on pensait déjà que ce syndrome, dénommé tout simplement du nom de son auteur « syndrome de Martin-Bell », pouvait correspondre à une pathologie liée à l'X en raison de l'atteinte exclusive des garçons et des cas familiaux.

Beaucoup plus tard, en 1969, Lubs observe l'anomalie sur le bras long de l'X chez les sujets atteints et les femmes porteuses et donne ainsi son nom au trouble : « syndrome du chromosome X fragile » ou « syndrome de l'X fragile ».

En 1977, Sutherland définit les conditions d'observation du caryotype dans un milieu pauvre en folate. En 1980, Turner reprend en détail la description du phénotype physique et comportemental. Enfin, en 1991, Verkerk et coll. trouvent le gène *FMRI* sur le bras long de l'X en Xq27.3.

PHÉNOTYPE DU SYNDROME DE L'X FRAGILE

Phénotype physique

Il existe une dysmorphie faciale où l'on remarque :

- un visage long, étroit ;
- des oreilles proéminentes, longues ;
- un pont nasal large ;
- des mâchoires larges ;
- un palais étroit et en voûte ;
- une mal-occlusion dentaire ;
- un strabisme.

Les anomalies corporelles consistent en :

- macro-orchidie ;
- hyperlaxité ligamentaire, notamment métacarpophalangienne ;
- pectus excavatus ;
- cyphoscoliose ;
- pli palmaire unique ;
- pieds plats ;
- prolapsus de la valve mitrale et légère dilatation de la racine aortique ;
- obésité, conséquence d'un comportement alimentaire boulimique.

Il faut préciser que ces signes sont rarement tous présents en même temps et qu'ils peuvent être parfois discrets. De plus, certaines anomalies comme la dysmorphie faciale ou la macro-orchidie ne sont évidentes qu'après la puberté. Certains enfants peuvent donc échapper au dépistage clinique.

Phénotype cognitif

Presque tous les hommes et environ 50 % des femmes porteurs de la mutation complète ont un retard modéré à sévère (Reiss, 1995).

Parmi les autres difficultés, on peut observer (Mazzocco, 1992) :

- une déficience de la mémoire à court terme ;
- des déficits visuo-spatiaux ;
- des troubles de la coordination visuo-motrice ;
- des difficultés dans les processus d'information séquentielle ;
- des troubles de l'attention.

La mémoire à long terme semble mieux préservée. Une baisse du niveau intellectuel a aussi été observée juste avant la puberté.

Phénotype comportemental

Il comprend :

- un retard de langage, un langage désordonné avec des éclats écholali-ques et brefs, un discours répétitif, des persévérations ;
- un évitement du contact oculaire, des difficultés d'interaction sociale notamment avec les pairs ou les non-familiers ;
- des stéréotypies (battements de mains, balancements), des automutila-tions (morsures des mains et des bras) surtout lors de colères violentes ;
- une hypersensibilité aux stimuli de l'environnement, notamment au toucher ;
- une hyperréactivité ou des réactions inadaptées aux changements minimes de l'environnement, des rires nerveux ;
- une hyperactivité ;
- des préoccupations ou des intérêts restreints.

Tous ces signes ont été décrits par plusieurs auteurs comme Turner (1980), August et Lockhard (1984), Gillberg (1992), Baumgardner (1995).

Chacun des auteurs a essayé de mentionner des signes les plus spécifiques possibles mais on peut noter tout de suite que la triade de la symptomatologie autistique (troubles des relations sociales, troubles de la communication, inté-rêts restreints et comportements répétitifs) y figure sous une forme ou une autre.

BIOLOGIE

Les progrès de la génétique moléculaire ont permis d'identifier l'anomalie au niveau du bras long de l'X (*fra* Xq27.3). Ce site fragile porte actuellement le nom de FRAXA. Le gène responsable est *FMR-1*. La mutation porte sur la séquence répétée [CGG]. Le degré du retard mental est proportionnel au

nombre de séquences défectueuses. Cela explique également la variabilité de l'expressivité phénotypique (Shapiro, 1991 ; Verkerk, 1991 ; Oberlé, 1991).

Chez le sujet normal, on trouve 5 à 52 séquences de nucléotides [CGG] (Brown, 1993).

Dans les familles d'X fragile, deux types de mutation existent :

- il y a une *prémuation* qui paraît ne pas avoir de traduction phénotypique. On retrouve dans ce cas entre 52 et 200 séquences (Oberlé, 1991 ; Yu, 1991) ;

- dans l'état de mutation complète, la séquence se répète au-delà de 200 fois jusqu'à 3 000 fois et provoque un retard mental chez plus de 95 % des hommes et chez presque 50 % des femmes.

Si les séquences dont le nombre est inférieur à 52 se transmettent de manière stable d'un parent à son enfant (circonstances normales), il n'en est pas de même pour les prémuations et les mutations complètes qui ont tendance à s'accroître de générations en générations (Fu, 1991 ; Snow, 1993). Ce phénomène connu sous le nom de «mutation dynamique» varie selon le sexe du parent.

Dans le cas d'une transmission d'un père vers sa fille, la prémuation reste stable. En revanche, une femme porteuse d'une prémuation va transmettre à sa descendance une forme aggravée augmentant ainsi le risque d'aboutir à une mutation complète sur quelques générations ou moins si la transmission se fait de fille en fille. De plus, le risque augmente proportionnellement au nombre de séquences répétées, surtout quand ce nombre est supérieur à 90.

Le phénomène peut devenir encore plus complexe quand on sait que certaines cellules peuvent porter la prémuation et d'autres la mutation complète (Hagerman, 1995).

Les séquences [CGG] sont situées en amont du gène codant la protéine du retard mental de l'X fragile (FMRP). Le défaut de son expression est responsable du phénotype de l'X fragile. Le phénomène qui relie le nombre de séquences de triplets et l'inactivation de la protéine FMRP semble provenir du processus de méthylation. L'importante méthylation des séquences CG à proximité du gène *FMR-1*, dans une région dénommée îlot CpG, inhibe la transcription du gène et l'expression de la protéine FMRP (Hagerman, 1994).

En général, un des chromosomes X d'une femme est inactivé pour éviter la double production de protéines (Brown, 1997). Cette inactivation se produit à un stade précoce de l'embryogenèse et le choix de l'X inactivé paraît se faire au hasard d'une cellule à l'autre (Pieretti, 1991).

Chez les hommes atteints et possesseurs naturellement d'un seul X, le défaut de synthèse de FMRP sera partiel ou total uniquement selon le statut cellulaire (mosaïque ou totalité des cellules). Le phénotype sera alors plus ou moins complet.

Chez les femmes porteuses avec un X normal et un X fragile tout dépend de l'X inactivé. Si c'est l'X sain qui est inactivé, il y aura une diminution de synthèse de la FMRP.

Les manifestations cliniques sont plus variables et moins sévères que chez l'homme atteint (Abrams, 1995) cependant la plupart des signes sont les mêmes en qualité (Reiss, 1995).

Certains auteurs ont défini un *Activation Ratio* ou AR (Abrams, 1995). Ainsi, les sujets normaux ont un AR de 1, les hommes atteints un AR de 0, les hommes en mosaïque et les femmes porteuses un AR compris entre 0,1 et 0,8. L'AR est corrélé à la diminution de la taille des lobules VI et VII du cervelet postérieur et à l'augmentation des comportements répétitifs et des intérêts restreints chez les femmes (Mazzocco, 1977).

La fonction précise de la protéine FMRP reste encore inconnue bien qu'on l'ait retrouvée en grande quantité dans certaines régions du cerveau au cours d'analyses *post mortem* chez le fœtus (Abitbol, 1993). Chez l'adulte, elle s'exprime surtout au niveau de l'hippocampe, du noyau basal de Meynert, du cervelet, régions impliquées par certaines hypothèses étiopathogéniques de l'autisme (Hinds, 1993). Elle existe aussi bien dans les levures que chez le rongeur ou l'homme (Eichler, 1994).

Le diagnostic prénatal est maintenant réalisable.

On a trouvé plus récemment deux autres types d'anomalies plus rares et localisées à proximité du site fragile FRAXA. Il s'agit du site fragile FRAXE (Xq28) codant la protéine FMR-2 et du site fragile FRAXF. La description de phénotypes comportementaux associés à ces anomalies est en cours d'étude.

ÉTUDES D'IMAGERIE CÉRÉBRALE

Le syndrome de l'X fragile peut s'accompagner d'une augmentation du volume total du cerveau décelée à l'IRM, comparativement à des sujets normaux ou présentant d'autres troubles du développement (Schapiro, 1995; Reiss, 1995).

D'autres anomalies plus précises comme une hypoplasie du vermis cérébelleux (notamment les lobules VI et VII), une augmentation de volume du quatrième ventricule, des ventricules latéraux et de la matière grise de l'hippocampe, ont été signalées (Reiss, 1995). On observe également des différences par rapport à l'âge qui suggère un effet continu et progressif du déficit en FMRP.

Le retard mental et les troubles du comportement sont en grande partie proportionnels à l'AR et aux atteintes cérébrales mais il y a des troubles spécifiques du comportement qui ne le sont pas. Le déficit en FMRP a donc des conséquences qui ne sont pas dues uniquement au retard.

SYNDROME DE L'X FRAGILE ET AUTISME

En groupant plusieurs études épidémiologiques, de Herbst et Miller en 1980 à Webb en 1986, on obtient un chiffre de prévalence du syndrome de l'X fragile qui va de 0,7 à 0,9 pour 1 000 naissances. Cette pathologie rendrait compte de 5 % à 7 % de tous les cas de retard mental.

L'association à l'autisme ou à des signes d'autisme reste controversée. En 1982, Brown et Meryash ont retrouvé un X fragile chez quelques enfants autistes. Depuis, deux sortes de méthodes ont été utilisées pour étudier cette association. Dans le premier cas, on recherche systématiquement l'X fragile chez des enfants connus pour être autistes. Dans le second, on recherche des signes d'autisme chez des enfants retardés connus pour avoir un X fragile.

Ainsi, sur l'ensemble des études réalisées de 1984 à 1991, on retrouvait en moyenne 8 % d'X fragile chez les garçons autistes (0 à 16 %). Cependant, Klauck (1997) dans une étude récente portant sur 141 cas d'autisme ne retrouve pas de lien avec l'X fragile.

Dykens et Volkmar (1997), en analysant dix-sept études effectuées de 1983 à 1994, trouvent une fourchette de fréquence d'X fragile dans chez les autistes qui va de 0 % à 16 % avec une moyenne à 4 %.

À l'inverse, dans les études faites avant 1989 chez des sujets porteurs d'un X fragile, on retrouve 26 % d'autisme ou de signes autistiques. Dans une étude plus récente, Baumgardner (1995) trouve une proportion plus importante d'autisme dans une population de patients touchés par le syndrome de l'X fragile comparativement à une population de sujets retardés sans X fragile. Cependant, Einfeld (1994) ne trouve pas de différence significative pour l'autisme entre deux populations de sujets retardés avec et sans X fragile. Il mentionne seulement que les sujets X fragile sont plus timides et évitent plus le regard que les autres. Dykens et Volkmar (1997) dans leur méta-analyse de quatorze études effectuées entre 1982 et 1990 retrouvent des fréquences d'autisme allant de 5 % à 60 % chez des X fragile. Cet écart considérable rend bien compte du problème des critères diagnostiques d'autisme et de l'importance du retard associé.

SYNDROME DE L'X FRAGILE CHEZ LES FEMMES

Les cas de femmes autistes porteuses d'un X fragile ont été publiés plus récemment et sont moins nombreux que les hommes. On estime à environ 5,5 % la fréquence de l'X fragile chez les femmes autistes.

Le comportement des femmes porteuses de l'X fragile est sensiblement différent de celui des hommes. On retrouve souvent des troubles schizophréniques, des troubles de l'humeur, ou des troubles schizo-affectifs (Steffenburg, 1991).

Les femmes hétérozygotes pour l'X fragile sont moins touchées mais présentent des déficits et des difficultés dans les relations sociales. Elles montrent tout particulièrement une anxiété sociale (Mazzoco, 1994; Reiss, 1993). Cette anxiété ne dépend pas du niveau intellectuel mais de l'*Activation Ratio* (AR) et des anomalies trouvées à l'imagerie cérébrale (Mazzoco, 1997).

Il existe donc, comme nous venons de le voir plus haut, une expression phénotypique comportementale directe du gène *FMR* en dehors des effets cognitifs.

On retrouve aussi plus souvent chez ces femmes que chez les hommes X fragile un risque accru de dépression (Freund, 1993). Enfin, une étude a également montré que les femmes X fragile ne présentant pas de retard mental avaient plus souvent que des témoins un syndrome autistique associé plus ou moins complet (Mazzoco, 1997).

DISCUSSION

La tendance actuelle est de considérer les troubles du contact et de la communication retrouvés dans le syndrome de l'X fragile selon une conception dimensionnelle (signes plus ou moins importants d'autisme) plutôt que catégorielle (présence ou absence d'autisme). Les stéréotypes et les troubles du langage paraissent plus fréquents que l'évitement du contact.

Les sujets X fragile paraissent plus souffrir de troubles anxieux avec des conduites d'évitement secondaires que d'un véritable trouble du contact autistique.

Il existe cependant des symptômes communs et certains cas d'X fragile présentent véritablement un autisme associé.

Des cas de syndrome d'Asperger et d'autisme de bon niveau ont été également décrits en association avec l'X fragile. Dans son étude de la concordance de l'autisme chez des jumeaux, Steffenburg (1989) montre que 21 % de tous les jumeaux autistes monozygotes ou dizygotes du même sexe ont un X fragile.

Le syndrome de l'X fragile a certainement un rôle dans la physiopathologie de l'autisme car la fréquence de l'association entre ces deux pathologies rares est beaucoup plus élevée que ne le voudrait le hasard. Il pourrait expliquer en partie la supériorité numérique des garçons dans l'autisme, dont il constituerait un sous-groupe.

Le chromosome X a été impliqué dans le développement des habiletés sociales. En effet, Skuse (1997) a montré chez des filles atteintes d'un syndrome de Turner (ou monosomie X) que celles qui avaient hérité de l'X paternel avaient un fonctionnement social, des capacités exécutives et verbales supérieurs à celles qui avaient hérité de l'X maternel. Cette différence de rôle

des chromosomes paternels et maternels se retrouve aussi dans l'atteinte du chromosome 15 provoquant soit un syndrome de Prader-Willi, si le chromosome atteint est paternel, soit un syndrome d'Angelman s'il est maternel.

L'implication du chromosome X peut expliquer en partie la plus grande vulnérabilité des garçons pour l'autisme et d'autres troubles des apprentissages.

Certains auteurs font intervenir l'hypothèse physiopathologique des *Two Hits* ou déclenchement en deux coups :

- la première étape serait celle d'une vulnérabilité génétique qui pourrait entraîner l'expression de traits autistiques modérés, d'un phénotype autistique élargi ou, de manière encore moins évidente, fragiliser l'individu en le rendant « porteur » pour les générations ultérieures ;

- la deuxième étape ferait intervenir un trouble neurogénétique surajouté qui exprimerait l'autisme « latent » sous une forme sévère. La fragilité de l'X pourrait être un de ces facteurs déclencheur ou catalyseur.

On peut dire en conclusion que l'existence d'un syndrome de l'X fragile augmente le risque d'avoir un syndrome autistique.

BIBLIOGRAPHIE

- ABITBOL M., MENINI C., DELEZOIDE A.L. et coll. : Nucleus basalis magnocellularis and hippocampus are the major sites of FMR-1 expression in the human fetal brain. *Nature Genetics*, 1993, 4, 147-153.
- ABRAMS M.T., REISS A.L. : The neurobiology of fragile X syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 1995, 1, 269-275.
- AUGUST G.J., LOCKHART L.H. : Familial autism and the fragile X chromosome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1984, 14, 197-204.
- BAILEY A., LE COUTEUR A., GOTTESMAN I. et coll. : Autism as a strongly genetic disorder : Evidence from a British twin study. *Psychological Medicine*, 1995, 25, 63-77.
- BAUMGARDNER T.L., REISS A.L., FREUND L.S., ABRAMS M.T. : Specification of the neurobehavioral phenotype in males with fragile X syndrome. *Pediatrics*, 1995, 95, 744-752.
- BOLTON P., MCDONALD H., PICKLES A. et coll. : A case-control family history study of autism, *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1994, 35, 5, 877-900.
- BROWN W.T., JENKINS E.C., FRIEDMAN E. : Autism is associated with the fragile X syndrome, *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1982, 12, 303-308.

- BROWN W.T., HOUCK G.J., JEZIOROWSKA A. et coll. : Rapid fragile X carrier screening and prenatal diagnosis using a nonradioactive PCR test. *Journal of American Medical Association*, 1993, 270, 1569-1575.
- BROWN C.J., CARREL L., WILLARD H.F. : Expression of Ggenes from the human active and inactive X chromosomes. *American Journal of Human Genetics*, 1997, 60, 1333-1343.
- DOWN J.L. : Observations on an ethnic classification of idiots. *London Hospital Reports*, 1866, 3, 259-262. (Reprinted in : DOWN J.L., *Mental Affections of Childhood and Youth. Classics in Developmental Medicine*, N° 5, MacKeith Press, London, 1990, 127-131.).
- DYKENS E.M., VOLKMAR F.R. : Medical conditions associated with autism. In : D.J. COHEN, F.R. VOLKMAR (eds.) *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*, 2nd ed. New York, Wiley, 1997, 388-410.
- EICHLER E.E., RICHARDS S., GIBBS R.A., NELSON D.L. : Fine structure of the human FMR1 gene. *Human Molecular Genetics*, 1994, 3, 684-685.
- FENWICK P. : Epilepsy and psychiatric disorders. In : HOPKINS A. (ed.) *Epilepsy*. Cambridge, Chapman & Hall, 1987, 511-552.
- FLINT J., YULE W. : Behavioural phenotypes. In : RUTTER M., TAYLOR E., HERSON L. (eds.) *Child and Adolescent Psychiatry*, 3rd ed. Oxford, Blackwell Scientific, 1994, 666-687.
- FOLSTEIN S., RUTTER M. : Infantile autism : a genetic study of 21 twins pairs, *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1977, 18, 297-321.
- FREUND L.S., REISS A.L., ABRAMS M.T. : Psychiatric disorders associated with fragile X in the young female. *Pediatrics*, 1993, 91, 321-329.
- FU Y.H., KUHLE D.P., PIZZUTTI A. et coll. : Variation of the CGG repeat at the fragile X site results in genetic instability : resolution of the Sherman paradox. *Cell*, 1991, 67, 1047-1058.
- GILLBERG C., COLEMAN M. : The biology of the autistic syndromes. 2nd ed., MacKeith Press, London, 1992.
- GREEN J.M., DENNIS J., BENNETTS L.A. : Attention disorder in a group of young Down's syndrome children. *Journal of Mental Deficiency Research*, 1989, 33, 105-122.
- HAGERMAN R.J., HULL C.E., SAFANDA J.F. et coll. : High functioning fragile X males : demonstration of an unmethylated fully expanded FMR-1 mutation associated with protein expression. *American Journal of Medical Genetics*, 1994, 51, 298-308.
- HAGERMAN R.J. : Molecular and clinical correlations in fragile X syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Review*, 1995, 1, 276-280.
- HAGBERG B., AICARDI J., DIAS K., RAMOS O. : A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls : Rett's syndrome : report of 35 cases. *Annals of Neurology*, 1983, 14, 471-479.

- HARRIS J.C. : « Behavioural phenotypes in mental retardation : unlearned behaviours ». *Advances in Developmental Disorders*, 1987, 1, 77-106.
- HERBST D.S., MILLER J.R. : Nonspecific X-linked mental retardation. II : the frequency in British Columbia, *American Journal of Medical Genetics*, 1980, 7, 461-469.
- HINDS H.L., ASHLEY C.T., SUTCLIFFE J.S. et coll. : Tissue specific expression of FMR-1 provides evidence for a functional role in fragile X syndrome. *Nature Genetics*, 1993, 3, 36-43.
- HOWLIN P., WING L., GOULD J. : The recognition of autism in children with Down's syndrome : implications for intervention and some speculation about pathology. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1995, 37, 406-414.
- HUGHES C., PLUMET M.H., LEBOYER M. : Towards a cognitive phenotype for autism : increased prevalence of executive dysfunction and superior spatial span amongst siblings of children with autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1999, 40, 5, 705-718.
- JACOBS P. À, BRUNTON M., MELVILLE M.M. et coll. : Aggressive behaviour, mental sub-normality and the XYY male. *Nature*, 1965, 208, 1351-1352.
- KLAUCK S. M., MUNSTERMANN E., BIEBER-MARTIG B. et coll. : *Molecular genetic analysis of the FRM-1 gene in a large collection of autistic patients*. *Human Genetics*, 1997, 100, 224-229.
- LEBOYER M., BELLIVIER F., NOSTEN-BERTRAND M. et coll. : Psychiatry genetics : search for phenotypes. *Trends in Neurosciences*, 1998, 21, 3, 102-105.
- LEBOYER M. : *Endophenotypes in autism*. Communication. Molecular genetics and autism, France Telecom, 19 novembre 1999, Paris.
- LUBS H.A. : A marker X-chromosome. *American Journal of Human Genetics*, 1969, 21, 231-244.
- MARTIN J.P., BELL J. : A pedigree of mental defect showing sex-linkage, *Journal of Neurology and Psychiatry*, 1943, 6, 154-157.
- MAZZOCCO M.M., HAGERMAN R.J., PENNINGTON B.F. : Problem solving limitations among cytogenetically expressing fragile X women. *American Journal of Medical Genetics*, 1992, 43, 78-86.
- MAZZOCCO M.M., PENNINGTON B.F., HAGERMAN R.J. : Social cognition skills among females with fragile X. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1994, 24, 473-485.
- MAZZOCCO M.M., KATES W.R., BAUMGARDNER T.L. et coll. : Autistic behaviors among girls with fragile X syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1997, 27, 415-435.
- NARAYAN S., MOYES B., WOLFF S. : Family characteristics of autistic children : A further report. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1990, 20, 523-535.

- NYHAN W.L. : « Behavioral phenotypes in organic genetic disease. Presidential address to the Society for Pediatric Research, May 1, 1971 ». *Pediatric Research*, 1972, 6, 1-9.
- OBERLE I., ROUSSEAU F., HEITZ D. et coll. : Instability of a 550-base pair DNA segment and abnormal methylation in fragile X syndrome. *Science*, 1991, 252, 1097-1102.
- O'BRIEN G., YULE W. : Why behavioural phenotypes? In : *Behavioural phenotypes*. G. O'BRIEN, W. YULE (ed.), Mac Keith Press, 1995, 1-23.
- PIERETTI M., ZHANG F.P., FU Y.H. et coll. : Absence of expression of the FMR-1 gene in fragile X syndrome. *Cell*, 1991, 66, 817-822.
- PIVEN J., WZOREK M., LANDA R. et coll. : Personality characteristics of the parents of autistic individuals. *Psychological Medicine*, 1994, 24, 783-795.
- PIVEN J., PALMER P., JACOBI D. et coll. : Broader autism phenotype : Evidence from a family history study of multiple-incidence autism families. *American Journal of Psychiatry*, 1997, 154, 185-190.
- PLOMIN R. : The role of inheritance in behavior. *Science*, 1990, 248, 183-188.
- POND D.A., BIDWELL B.H. : A survey of epilepsy in fourteen general practices. II. Social and psychological aspects. *Epilepsia*, 1960, 1, 285-299.
- REISS A.L., FREUND L., ABRAMS M.T. et coll. : Neurobehavioral effects of the fragile X premutation in adult women : A controlled study. *American Journal of Human Genetics*, 1993, 52, 884-894.
- REISS A.L., FREUND L., BAUMGARDNER T.L. et coll. : Contribution of the FMR1 gene mutation to human intellectual dysfunction. *Nature Genetics*, 1995, 11, 331-334.
- REISS A.L., ABRAMS M.T., GREENLAW R. et coll. : Neurodevelopmental effects of X monosomy : A volumetric imaging study. *Nature Medicine*, 1995, 1, 159-167.
- SHAPIRO L.R. : The fragile X syndrome : a peculiar pattern of inheritance, *New England Journal of Medicine*, 1991, 325, 1736-1738.
- SINSON J.C., WETHERICK N.E. : Mutual gaze in pre-school Down's and normal children. *Journal of Mental Deficiency Research*, 1982, 26, 123-129.
- SKUSE D.H., JAMES R.S., BISHOP D.V.M. et coll. : Evidence from Turner's syndrome of an imprinted X-linked locus affecting cognitive function. *Nature*, 1997, 387, 705-708.
- SNOW K., DOUD L.K., HAGERMAN R. et coll. : Analysis of a CGG sequence at the FMR-1 locus in fragile X families and in the general population. *American Journal of Human Genetics*, 1993, 53, 1217-1228.
- SUTHERLAND G.R. : Fragile sites on human chromosomes : demonstration of their dependance on the type of issue culture medium. *Science*, 1977, 197, 265-266.

- STEFFENBURG S., GILLBERG C., HELLGREN L. et coll. : A twin study of autism in Denmark, Finland, Iceland, Norway and Sweden, *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1989, 30, 405-416.
- STEFFENBURG S. : Neuropsychiatric assessment of children with autism : A population based study. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1991, 33, 485-511.
- THAPAR A., GOTTESMAN I.I., OWEN M.J. et coll. : The genetics of mental retardation. *British Journal of Psychiatry*, 1994, 164, 747-758.
- TURNER G., DANIEL A., FROST M. : X-linked mental retardation, macroorchidism, and the Xq27 fragile site. *Journal of Pediatrics*, 1980, 96, 837-841.
- TYRER P. (Ed.) : *Personality assessment schedule*. In : Personality disorders : Diagnosis, management and course, London, Butterworth, 1988.
- VERKERK A.J.M.H., PIERETTI M., SUTCLIFFE J.F. et coll. : Identification of a gene (*FMR-1*) containing a CGG repeat coincident with a breakpoint cluster region exhibiting length variation in fragile X syndrome. *Cell*, 1991, 65, 905-914.
- WEBB T.P., BUNDEY S.E., THAKE A.I., TODD J. : Population incidence and segregation ratios in the Martin-Bell syndrome, *American Journal of Medical Genetics*, 1986, 23, 573-580.
- WOLFF S., NARAYAN S., MOYES B. : Personality characteristics of parents of autistic children. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1988, 29, 143-154.
- YU S., PRITCHARD M., KREMER E. et coll. : Fragile X genotype characterized by an unstable region of DNA. *Science*, 1991, 252, 1179-1181.

4 | AUTISME ET PÉDOPSYCHIATRIE AUJOURD'HUI

Même si l'on conçoit, dans une optique résolument organiciste, l'autisme comme une encéphalopathie particulière à manifestations comportementales, il existe malgré tout une place primordiale pour une « *psychologie médicale* » liée à cette maladie !

En admettant que la prise en charge de l'autisme revienne peu à peu aux neuropédiatres, aux neuropsychologues et aux éducateurs, il n'en reste pas moins que le psychiatre d'enfants demeurera un élément indispensable à l'interface enfants-parents et, de toute manière, sera le plus apte à comprendre et à traiter ce qu'on pourrait nommer de manière provocatrice « *les conséquences psychologiques* » de l'autisme, tant pour l'enfant que pour les parents.

PSYCHOPATHOLOGIE DU DÉVELOPPEMENT

Les modèles cognitivistes et/ou neurobiologiques ne peuvent répondre à toutes les manifestations de la vie affective et relationnelle de l'enfant autiste :

- premièrement, parce que l'autiste est un être humain à part entière qui ne se réduit pas à un phénotype comportemental plus ou moins génétiquement déterminé ;

- deuxièmement, parce que même si l'on considère que beaucoup de troubles sont la conséquence d'un handicap de certaines fonctions cognitives, il n'en reste pas moins que l'enfant autiste doit « *faire* » avec et avec les autres. Un handicapé moteur doit à un moment ou un autre affronter le monde environnant et trouver des solutions sans faire constamment appel à son handicap. Il est vrai que, dans ce cas, la force de l'esprit peut compenser ou dominer la faiblesse du corps.

Quels moyens a l'autiste retardé pour s'épanouir ?

La prise en compte du concept de *développement* au sens général du terme peut concilier les aspects à la fois médicaux et psychologiques de l'enfant autiste.

Il nous paraît intéressant de rappeler l'étymologie du mot développer. Ce terme vient du préfixe *des-* et du nom dérivé du bas latin *voloper* qui signifiait envelopper. Primitivement développer veut donc dire enlever l'enveloppe, c'est-à-dire défaire. Plus tard, il a pris le sens presque antinomique de prendre de l'ampleur dans l'espace (se déployer) ou dans le temps (découler, croître) comme si, pour grandir, il fallait au préalable se débarrasser d'une enveloppe protectrice mais restrictive voire restreignante. L'extension (le développement, pourrait-on dire) du sens va jusqu'au concept de diffusion, c'est-à-dire d'utilisation de cette amplification dans un but communicatif (retrouvée dans l'expression «développer ses arguments»).

Ces différentes notions chronologiques correspondent bien à la conception des soins souhaités pour les autistes :

- enlever une carapace limitante et handicapante ;
- pour permettre la croissance ;
- dans un sens d'épanouissement ;
- et sa diffusion ;
- dans un sens communicatif.

Une *pédopsychiatrie du développement* a-t-elle besoin d'une théorie fondatrice ?

D'un point de vue personnel, il nous semble qu'une telle pédopsychiatrie doit s'appuyer sur différentes théories mais à des niveaux différents et bien identifiés. De même, elle doit surveiller l'évolution des théories et les relations qui peuvent exister entre elles car son critère principal réside dans l'adaptation dynamique à toutes les connaissances nouvelles validées scientifiquement.

La pédopsychiatrie du développement s'appuie avant tout sur la pédiatrie du développement, notamment sur les recherches dans les aspects neurobiologiques du système nerveux central (neurophysiologie, génétique, biologie, etc.). Ces voies de recherche ont encore beaucoup de terres inexplorées à défricher.

Elle peut aussi utiliser certains aspects les plus reconnus et les plus pragmatiques des théories cognitivistes (en dehors des aspects expérimentaux) pour traduire à un deuxième niveau les dysfonctionnements de la communication autistique.

Le troisième niveau ne doit pas être oublié. C'est un niveau d'intervention psychologique. On a le choix entre une psychopathologie « humaniste » de bon sens et pratique, adaptée aux souffrances très diverses des enfants et des parents, et la psychopathologie psychanalytique ou d'inspiration psychanalytique. La première peut d'ailleurs s'inspirer de certains principes devenus universels de la seconde.

Cependant, quelques pédopsychiatres refusent les rapprochements théoriques et trouvent que les syncrétismes affaiblissent la réflexion et l'efficacité

de méthodes spécifiques. Certains aspects théoriques de la psychanalyse sont aussi difficilement compatibles avec les données médicales actuelles. On peut, dans ce cadre, reprocher à la *pédopsychiatrie du développement* au mieux de ne pas avoir de support théorique unique, au pire d'être une revue de presse ou de littérature neutre et prudente.

Cette critique ne tient pas devant deux arguments, l'un étiopathogénique, l'autre thérapeutique :

- il est connu (pour le moment) que l'autisme ne relève pas d'une cause unique mais probablement d'une origine multifactorielle, à la fois sur le plan génétique et environnemental. Aucune théorie unique ne peut donc aujourd'hui expliquer à elle seule l'autisme. Toute orthodoxie et de surcroît tout dogmatisme dans un domaine est donc réducteur ;

- aucune thérapie exclusive n'a permis jusqu'alors de guérir l'autisme. C'est dans l'alliance de plusieurs moyens, choisis et adaptés selon l'individu qu'est l'autiste, le moment de son développement, sa réceptivité, que l'on gagne en épanouissement intellectuel et affectif pour le patient.

On pourrait presque métaphoriser l'attitude ouverte, multidisciplinaire et multithéorique de la *pédopsychiatrie du développement* en utilisant plusieurs données tirées des hypothèses neurophysiologiques et/ou cognitives actuelles. En effet, certains auteurs pensent que l'autiste est enfermé sur lui-même car :

- il perçoit sur un mode exclusif monocanal ;
- il sélectionne trop les informations ;
- il ne peut se mettre à la place de l'autre.

Les pédopsychiatres ne doivent pas suivre ce modèle...

Enfin, le scepticisme scientifique de la *pédopsychiatrie du développement* n'est pas synonyme de passivité, d'indifférence ou de confort intellectuel. On sait bien quelle motivation, voire quelle foi il faut pour s'occuper d'enfants autistes. Mais plutôt que l'adhésion aveugle à une « religion » dogmatique, plutôt que le renoncement tourné vers un « athéisme » froid et désaffectivé, nous préférons un « polythéisme » à visage humain.

RÔLE DE L'ÉQUIPE DE PÉDOPSYCHIATRIE DANS LES TROUBLES ENVAHISSANTS DU DÉVELOPPEMENT

DIAGNOSTIC ET ÉVALUATION

On peut penser que la technicité toujours plus grande dans les moyens d'investigation diagnostique et la formation toujours plus spécialisée réservent le temps de l'évaluation qui aux psychologues pour l'analyse des

perturbations cognitives, qui aux médecins biologistes pour les désordres métaboliques ou génétiques, et qui aux pédiatres pour l'observation clinique, le pédopsychiatre se transformant alors en planificateur et coordonnateur de toutes ces interventions.

Cette fonction d'organisateur, même si elle est intéressante, ne rend pas compte à notre avis des compétences du pédopsychiatre.

En effet, en tant que *médecin* celui-ci est formé au raisonnement scientifique et à l'examen clinique, en tant que *psychiatre* à la compréhension des phénomènes psychiques, et en tant que *spécialiste de l'enfant* au développement psychomoteur. La synthèse de ces qualifications et leurs utilisations orientées au service de l'autisme créent un modèle de médecin psychiatre que l'on peut définir comme *pédopsychiatre du développement* apte à accompagner l'enfant et ses parents du diagnostic précoce aux indications thérapeutiques.

THÉRAPIES

La tendance actuelle, diffusée par certaines associations de parents, à considérer et à traiter l'autisme uniquement comme un handicap nous paraît trop réductrice. D'ailleurs, les débats dogmatiques qui tournent autour de la confrontation entre maladie et handicap semblent de moins en moins utiles à la « pratique quotidienne » de l'autisme.

En effet, qui oserait limiter le champ de la sclérose en plaques ou de la polyarthrite rhumatoïde au seul aspect du handicap et se passer des neurologues et rhumatologues au profit des rééducateurs fonctionnels? Ce n'est pas parce que les causes de l'autisme restent encore pour l'essentiel inconnues que l'on doit éliminer le terme de maladie et donc les médecins, au contraire.

La synergie des soins médicaux, psychologiques et éducatifs est non seulement possible mais indispensable pour l'enfant autiste. Si, par le passé, l'approche éducative a été dévaluée et oubliée, il ne faudrait pas que maintenant, en retour, la dimension psychiatrique soit passée sous silence.

Les nouvelles méthodes éducatives spécifiques, comme le programme TEACCH (cf. chapitre 10), ont apporté des améliorations objectives tant pour le développement que pour les comportements difficiles des autistes. Elles ont changé parfois radicalement la vie quotidienne de ces enfants en facilitant la communication et en adaptant l'environnement à leurs besoins.

Il reste encore beaucoup d'enfants, notamment des autistes polyhandicapés, qui nécessitent des soins médicaux et psychiatriques.

Comment ne pas tenir compte de la souffrance psychique de ces autistes, qu'ils soient retardés profonds ou surdoués?

Nous connaissons bien les crises d'angoisse massive communes à tous ces patients, les crises impulsives des autistes retardés, les dépressions secon-

dares à la prise de conscience ou aux difficultés d'adaptation des autistes de bon niveau ou des « Asperger », l'évolution fréquente vers un tableau schizophrénique des autismes atypiques. Qui d'autres que le psychiatre, pouvant prescrire des médicaments, certes encore symptomatiques, ou le psychologue, formés tous deux à l'écoute du patient et à l'analyse des comportements, peuvent soigner ces troubles ?

ACCOMPAGNEMENT DES FAMILLES

La section « Soutien aux familles » du chapitre 11 est consacrée à cette fonction primordiale du pédopsychiatre.

PÉDOPSYCHIATRIE ET RECHERCHE DANS L'AUTISME

Le domaine que nous venons d'étudier le plus en profondeur concerne les aspects médicaux de l'autisme. Le défi, en pratique clinique quotidienne, consiste à mener de front une approche pragmatique et thérapeutique, répondant aux besoins immédiats de l'enfant et de ses parents, et une approche de recherche à plus long terme nécessitant des évaluations standardisées, systématiques et des examens complémentaires parfois lourds.

INTERACTIONS ENTRE LE PÉDOPSYCHIATRE ET LE CHERCHEUR

Ces deux modes d'approche devraient théoriquement, et pour une meilleure organisation des soins, se succéder dans le temps sans toutefois être clivées.

On imagine bien que les avancées en matière de recherche sur l'autisme, une fois validées et généralisables, peuvent alimenter et modifier les « habitudes » de la prise en charge quotidienne. On oublie trop souvent la possibilité et l'intérêt de la démarche inverse, à savoir orienter et développer les recherches à partir des observations et des expériences de la clinique de terrain. On n'aurait pas pu aboutir à la découverte d'un gène dans le syndrome de Rett si des praticiens n'avaient pas au départ trouvé remarquables certaines stéréotypies bucco-manuelles chez des filles. Un exemple comme le syndrome de Rett correspond toutefois à un tableau assez typique et caricatural.

La recherche actuelle sur les phénotypes comportementaux et/ou sur les formes cliniques de l'autisme relance et réhabilite la fonction d'expert

sémiologique du pédopsychiatre de l'autisme, praticien le plus compétent et le plus apte à connaître toutes les particularités et toutes les « finesses » de l'enfant et de ses parents.

C'est une opportunité à saisir que les grands systèmes de recherche négligent. La recherche dans l'autisme suit le mouvement de mondialisation. En génétique moléculaire, les équipes se regroupent en « consortium » internationaux pour augmenter le nombre de cas après une homogénéisation préalable des tableaux cliniques. Il est légitime de développer la puissance d'un outil de recherche par la mise en commun des moyens intellectuels, techniques, et financiers. Cependant, et malheureusement, la nécessité de quantité et de puissance a ses contraintes et ses limites. Ces exigences se font souvent au détriment de la qualité et de la spécificité individuelle.

Nous prendrons pour mettre en évidence la place primordiale mais pourtant oubliée du pédopsychiatre « traitant » une *comparaison astronomique*.

Depuis quelques années, le champ de l'astronomie a éclaté tel un grand big bang en disciplines fondamentales plus pointues les unes que les autres (astrophysique, astrométrie, astrochimie, cosmologie, astronautique, etc.) avec des spécialistes de plus en plus *spécialisés* dans un champ spatial ou théorique restreint. Les instruments astronomiques ont doublé en taille et/ou en pouvoir de détection — il est intéressant de rappeler à ce sujet que plus un instrument optique est puissant, plus son champ d'investigation est rétréci. Qu'est devenu l'astronome amateur avec sa simple paire d'yeux ou de jumelles? Eh bien, il donne son nom même récemment à des comètes comme Hale et Bopp, ou à des supernovae, c'est-à-dire à des objets célestes imprévisibles pas toujours paramétrables, qui naissent et disparaissent plus rapidement que le reste du système céleste, régi par un mécanisme d'horloger et des règles immuables. Ces astronomes amateurs guettent, tels des pêcheurs à l'épervier, en dehors des grandes lignes tracées par les programmes scientifiques, et ramènent pourtant dans leurs filets des objets précieux pour la construction d'hypothèses et de modèles.

On pourrait d'ailleurs rapprocher l'appellation des comètes par le patronyme de leurs découvreurs de la désignation des syndromes étudiés jusque-là par le nom de leurs auteurs (Kanner, Asperger, Rett) qui étaient tous des praticiens, non pas amateurs comme les astronomes, mais proches de leurs patients et de la pratique clinique.

LE TEMPS PÉDOPSYCHIATRIQUE COMME ATOUT POUR LA RECHERCHE CLINIQUE

Pour l'évaluation

Tels ces astronomes amateurs mais très éclairés, les pédopsychiatres motivés et compétents peuvent apporter beaucoup à la recherche dans

l'autisme en partant de l'enfant lui-même et non pas de grands concepts abstraits, en observant et en notant patiemment tout ce que peut montrer l'enfant, tout ce que peuvent signaler les parents.

Le temps joue en faveur du pédopsychiatre car il lui permet d'avoir un recul suffisant pour pallier les aspects très irréguliers et très variables de la pathologie autistique. Ainsi, un chercheur examinant un enfant autiste à un temps précis et dans une condition expérimentale donnée, devra posséder des données globales et diachroniques fournies par le praticien pour éviter de généraliser abusivement des conclusions seulement valables pour ce contexte particulier.

Le pédopsychiatre et son équipe sont aussi les mieux placés pour faire des études comparatives entre les enfants même si elles procèdent d'une méthode empirique.

Les rapprochements et les analogies qu'il peut faire entre des profils physiques, psychologiques et comportementaux d'enfants autistes qui sont passés dans un service de soins, peuvent faire avancer la recherche de phénotypes autistiques.

Ces regroupements par tableaux cliniques ne sont malheureusement pas assez exploités sur un mode scientifique car ils sont trop subjectifs, liés au souvenir, au type de relation affective vécue... L'enregistrement de films avec la création d'une vidéothèque pourrait être une des bases d'une telle recherche.

Pour l'évolution

Comme pour certaines études astronomiques, le chercheur professionnel en autisme n'a pas le temps de suivre l'évolution de plusieurs phénomènes simultanément chez le même enfant et de surcroît chez plusieurs enfants. Le pédopsychiatre, avec sa connaissance intime et continue de l'enfant autiste, est le seul à pouvoir gérer les données fournies par l'évolution de l'enfant par rapport à une situation de départ.

LA MÉTHODOLOGIE SCIENTIFIQUE EST-ELLE UN OBSTACLE POUR LE CLINICIEN?

Les sciences méthodologiques et statistiques impriment maintenant leur marque ou, au pire, leur diktat dans toutes les recherches.

Autant autrefois les exigences scientifiques n'étaient pas assez respectées, autant maintenant c'est plus la valeur méthodologique avec ses règles standardisées, le plus souvent calquées sur une logique anglo-saxonne positiviste et pragmatique, qui compte et qui est évaluée pour les publications. Cet état d'esprit aboutit malheureusement dans les recherches à vouloir

obtenir absolument une cohérence et une concordance formelle qui deviennent des critères en soi.

Il devient plus important de faire un scientifique article (inversion angliciste volontaire!) qu'un article original dans un esprit scientifique. La forme prend le pas sur le fond et la méthodologie risque de devenir un système autoréférentiel alors qu'elle devrait être, comme la philosophie, un système métaréférentiel pouvant effectuer son autocritique.

L'autre inconvénient d'une méthodologie trop orthodoxe est qu'elle dissuade l'élaboration de nouveaux modèles. Ceci est particulièrement vrai pour l'autisme qui manque cruellement d'hypothèses hardies à défendre ou à renverser. En effet, le modèle le plus reconnu et le plus consensuel actuellement est un modèle multifactoriel qui sert à tout mais qui n'a pas de prises ou d'angles d'attaque. On ne sait donc pas par quel bout le prendre.

C'est au pédopsychiatre clinicien de faire évoluer les mentalités « mondialistes », les habitudes méthodologiques et de faire reconnaître ses singularités, même si elles sont minoritaires. Le pédopsychiatre du développement doit se battre pour espérer trouver une place entre des publications traditionnelles « à la française » (en général, des cas cliniques individuels d'autisme analysés d'une façon très personnelle et anecdotique sur un mode parapsychanalytique) et des publications « à l'anglo-saxonne » utilisant un raisonnement catégoriel, alignant des chiffres et appauvries sur le plan sémiologique.

LA FONCTION THÉRAPEUTIQUE DU PÉDOPSYCHIATRE EST-ELLE UN OBSTACLE POUR LA RECHERCHE?

Toute étude prospective d'un enfant autiste ne peut obéir à des critères purement expérimentaux et scientifiques. L'enfant, même s'il est autiste, n'est pas un objet inerte et paramétrable. Il faut intervenir, l'aider, le soigner, juguler des crises sans trop se soucier des modifications dérangeantes pour une étude scientifique que l'on va introduire par là. Tout programme est révisable, particulièrement pour les soins d'un enfant autiste.

Il faut pourtant tenir compte de la subjectivité du soignant, de son autosatisfaction ou au contraire de sa déception dans les résultats obtenus. En théorie, l'évaluation de l'efficacité des soins ne devrait pas être réalisée par le soignant lui-même.

En sens inverse, si l'évaluation des thérapies est faite par un expert neutre, ne connaissant pas l'enfant, elle risque de mésestimer des phénomènes et des progrès subtils moins quantifiables et révélés seulement en thérapie. Une évolution dans les capacités d'attachement et le développement, d'affinités électives avec le thérapeute peuvent en être des exemples.

LE PÉDOPSYCHIATRE, LES PARENTS, LES SOINS, LA RECHERCHE AUTOUR DE L'ENFANT AUTISTE : UN CENTRE DE RESSOURCES POUR L'AUTISME COMME COORDONNATEUR?

Les clivages entre la recherche et la pratique clinique favorisent également les processus de pensée magique. Ce phénomène est très sensible dans l'autisme et touche à la fois le pédopsychiatre et les parents.

Le pédopsychiatre est très souvent pris entre des sentiments de toute puissance salvatrice, des fantasmes de thaumaturge ressuscitant la vitalité enfouie d'un enfant autiste et des sentiments d'impuissance dépressive, de découragement voire de déception assumée ou renvoyée sur l'enfant ou ses parents. L'épuisement guette autant les équipes que les parents mais pas toujours au même moment.

Pour bon nombre de parents, quand une maladie grave, longue, et difficilement curable touche un de leurs enfants, l'investissement aveugle et passionné dans une mode thérapeutique nouvelle et séduisante peut devenir un recours miraculeux et cela est bien légitime. Ces parents délaissent alors leur pédopsychiatre pourtant attentif, fidèle, disponible mais trop raisonnable, limité dans son pouvoir thérapeutique, trop réaliste pour l'avenir, pour se tourner vers l'appel de sirènes paralogiques ou pseudoscientifiques.

Une des fonctions d'un *centre de ressources* peut justement consister à réguler l'offre et la demande en matière d'informations, d'expertiser les différentes sources plus ou moins sérieuses de nouveautés concernant l'autisme et diffusée notamment par Internet.

Le centre de ressources peut servir de médiateur entre une équipe locale épuisée par un enfant difficile et/ou des parents trop exigeants et des parents surmenés ou constamment déçus.

Le centre de ressources est, de par son appellation, au centre de la conciliation voire de la réconciliation entre pratique clinique et recherche, entre équipe soignante de proximité et parents, entre passé vécu souvent douloureusement (lié à l'annonce du diagnostic...) et avenir (« Que faut-il faire maintenant? »).

Un centre de ressources a bien d'autres fonctions et missions comme :

- l'aide au diagnostic précoce ;
- le bilan orienté avec l'utilisation de méthodes d'évaluations multidisciplinaires adaptées à chaque cas et la prescription d'examens complémentaires utiles ;
- le conseil thérapeutique et éducatif ;
- les liaisons multiples avec les différents partenaires (parents, équipe soignante responsable de l'enfant, services sociaux, etc.) ;
- les actions de formation et d'information.

5 | HYPOTHÈSES ÉTIOLOGIQUES

HYPOTHÈSES PSYCHOGÉNÉTIQUES

Le terme psychogénétique désigne une origine « psychologique » aux troubles par opposition à « organique ». On peut distinguer plusieurs types de facteurs psychogénétiques selon leur nature.

THÉORIES DE LA CARENCE PRÉCOCE QUANTITATIVE (DÉPRIVATION SENSORIELLE)

Le modèle de la carence est un modèle historique (voir les cas d'enfants sauvages) qui a été réactualisé par les théories de l'attachement (Bowlby) et le phénomène d'hospitalisme décrit par Spitz. Ces carences peuvent s'articuler autour de plusieurs expériences :

- l'abandon précoce et la vie dans la nature (enfants sauvages) ;
- la maltraitance par carence extrême (Kaspar Hauser, cas actuels de maltraitances et/ou négligences graves) ;
- l'hospitalisme (modèle historique de la dépression anclitique de Spitz, orphelinats des pays défavorisés).

Certains cas d'enfants, issus d'orphelinats roumains et décrits par Rutter, montraient des symptômes proches de l'autisme mais qui ont disparu après quelques années.

Ces facteurs carenciels graves sont faciles à retrouver dans les antécédents d'un enfant. Cependant, ils soulèvent plusieurs questions parfois difficiles à résoudre.

La carence est-elle seule à l'origine des troubles ou témoigne-t-elle d'une fragilité-vulnérabilité congénitale du nourrisson. Un nourrisson qui ne sourit pas et/ou se développe mal va avoir plus de risque d'être délaissé par des parents eux-mêmes en difficulté psychosociale.

L'autisme secondaire à une carence grave a-t-il des caractéristiques cliniques propres? Est-il réversible?

THÉORIES INTERMÉDIAIRES ENTRE LE TRAUMATISME PSYCHIQUE ET LES CONCEPTS PSYCHODYNAMIQUES

On classera ici la théorie de B. Bettelheim qui repose sur l'expérience vécue par celui-ci dans les camps de concentration nazis. Bettelheim s'est en effet fondé sur ses observations d'hommes anéantis, sidérés, parvenus à un état quasi autistique, en réaction à un phénomène de stress permanent, de mort imminente qu'il a appelé *situation extrême*.

Il va postuler que les enfants autistes ont dû être également soumis (par insuffisance de protection psychique maternelle) à des menaces de perte et d'abandon les obligeant à se replier sur eux-mêmes dans une « *forteresse vide* ».

Le traitement consistera logiquement à séparer les enfants autistes de leurs parents « incompetents » et de les placer dans une institution pouvant leur prodiguer des soins permanents, leur évitant la moindre frustration afin de restaurer leur intégrité psychique. La première institution de ce type sera l'École orthogénique Sonia Shankman à Chicago en 1944.

THÉORIES PSYCHODYNAMIQUES

Elles reposent essentiellement sur les interactions précoces entre le bébé et sa mère. Ces interactions ont largement été étudiées par les psychanalystes d'enfants dès la première moitié du XX^e siècle.

Le tableau 5-I dresse un panorama historique des principales théories psychodynamiques (et de leurs auteurs) impliquées dans l'autisme et les psychoses infantiles.

On peut cependant décrire deux types de modèles psychopathologiques :

– Un modèle ancien basé sur la responsabilité du lien précoce à « sens unique » :

- le rôle et la responsabilité de la mère sont toujours au premier plan. La mère est désignée comme insuffisamment bonne, soit de manière quantitative (carence de soins et d'affection), soit plus subtilement de manière qualitative (distorsion des liens). Un des points communs à

TABLEAU 5-I. — *Les principales théories psychodynamiques dans l'autisme.*

<i>Auteur</i>	<i>Théorie</i>	<i>Psychopathologie et classification des psychoses infantiles</i>
M. Klein (1882-1960)	Position schizoparanoïde Position dépressive vers 6 mois Complexe d'Œdipe	
M. Mahler (1900-1985)	Phase autistique normale (0-1 mois) Phase symbiotique normale (2-9 à 12 mois) Processus de séparation-individuation	Autisme infantile Psychose symbiotique
D. Winnicott (1896-1971)	Phase de dépendance absolue (jusqu'à 6 mois) : préoccupation maternelle primaire, <i>holding</i> , <i>handling</i> Phase de dépendance relative (6-12 mois) : capacité de sollicitude, <i>concern</i> , phénomène transitionnel, <i>self</i> , faux- <i>self</i> , position dépressive et capacité à être seul	Défense psychotique contre la crainte de l'effondrement (<i>breakdown</i>) et de la désintégration
B. Bettelheim (1903-1990)	Trauma psychique Situation extrême	
W. Bion (1887-1979)	Personnalité psychotique/non psychotique et identification projective normale/pathologique Appareil à penser : éléments α et β	
F. Tustin (1913-1994)	Autisme primaire normal	Autisme primaire anormal Autisme secondaire à « carapace » ou « encapsulé » Autisme secondaire « régressif » ou « confusionnel »
D. Meltzer (1922-)	Démantèlement-bombardement de sensations Identification adhésive Bidimensionnalité	

ces théories repose sur le fait que la mère ne peut assurer son travail d'*interface psychique* en :

- filtrant les éléments « toxiques » α pour que l'enfant les métabolise en éléments β (Bion),
- protégeant l'enfant contre le démantèlement ou en servant de pare-excitation (Meltzer),
- l'étayant suffisamment pour éviter l'effondrement (Winnicott),
- lui permettant une séparation-individuation afin de sortir de la phase symbiotique (Malher).

On pourrait presque parler de rôle « placentaire psychique » par ces fonctions d'échanges, de circulation, de détoxication.

– Un modèle plus moderne basé sur un dysfonctionnement du lien « bidirectionnel » ou de la dyade mère-bébé.

Les travaux actuels conduits notamment par l'école française (Houzel, Hochmann, Golse, Delion, Carel, Haag...) portent moins sur les facteurs étiologiques que sur la psychopathologie psychodynamique de l'autisme. Ils s'appuient sur les théories de l'attachement et des interactions précoces comme le *still face* (Tronik), la situation étrange (Ainsworth), l'accordage affectif et la spirale interactionnelle (Stern, Mazet). Le socle sémiologique repose sur la notion **d'évitement relationnel** qui trouve des applications nosographiques dans l'axe bébé 0-3 ans (Guedeney) de la classification française CFTMEA-R 2000. Les mères sont moins mises en cause que par le passé. Le nourrisson trouve une autonomie plus grande dans ses capacités propres à pouvoir communiquer et les interactions précoces sont analysées dans une optique bidirectionnelle (dyade mère-bébé). On parle maintenant de la rencontre entre des nourrissons à risque autistique ne facilitant pas les réponses maternelles et des mères plus ou moins disponibles pour interpréter ces messages hermétiques.

Les distorsions perceptives, unanimement reconnues dans l'autisme, font également partie de la grille de lecture et d'observation de la psychopathologie psychodynamique, même si le niveau d'interprétation est différent. La grille de repérage clinique des étapes évolutives de l'autisme infantile traité de G. Haag (1995), issue des techniques d'observation du nourrisson d'Esther Bick, comprend plusieurs rubriques sur les anomalies perceptives. À la différence de la psychopathologie neurophysiologique, les troubles perceptifs sont considérés dans une dimension symbolique et relationnelle et sont plus une manifestation voire une conséquence qu'une cause de l'enfermement (notion d'autoérotisme, d'autisme primaire...). M. Klein (1932) pense que « le développement du sens du réel est lié au déplacement de l'auto-érotisme vers les objets extérieurs non directement sexuels. La libido investit les fonctions de perception ».

C'est dans ce vaste champ des troubles perceptifs que l'on peut tenter le plus souvent des rapprochements entre différentes psychopathologies.

Ces nouvelles conceptions dégagent heureusement les mères du rôle principal dans la genèse de l'autisme.

On ne voit pas en effet quelle serait la pathologie ou le déficit de ces mères d'autistes. Bien sûr Kanner lui même avait décrit des parents froids et rigides. Le biais principal réside dans la confusion entre causes et conséquences. Des parents affectés par le manque d'empathie de leur enfant autiste peuvent à la longue présenter des signes dépressifs ou d'épuisement se traduisant par un émoussement affectif et émotionnel.

Le taux élevé de 34 % de mères dépressives pendant la grossesse dans un échantillon d'autistes (Ferrari, 1991) n'a pas été retrouvé dans d'autres études.

Actuellement, le profil psychologique des parents est revisité par les facteurs génétiques. Certains auteurs ont décrit des difficultés de communication voire des endophénotypes autistiques discrets dans les familles d'enfants autistes (*cf.* « Études familiales » au chapitre 7). Certains parents commencent à protester contre cette culpabilisation génétique.

HYPOTHÈSES NEUROLOGIQUES, NEUROPHYSIOLOGIQUES ET NEUROBIOLOGIQUES

HYPOTHÈSES NEUROANATOMIQUES FONCTIONNELLES

Dans la tradition neurologique localisationniste, plusieurs auteurs ont fondé leurs hypothèses sur des zones cérébrales variées (tableau 5-II). Ces hypothèses ont été étayées par des cas d'anomalies ou de particularités anatomiques mais qui restent trop isolés pour que des conclusions générales soient tirées. Selon chaque auteur, le dysfonctionnement d'une zone cérébrale peut

TABLEAU 5-II. — *Les hypothèses anatomophysiologiques.*

<i>Hypothèses anatomophysiologiques</i>	<i>Fonction</i>	<i>Auteurs</i>
Lobe temporal (hippocampe)	Langage, émotions	De Long (1978)
Lobe frontal et système dopaminergique	Programmation de l'action	Damasio et Maurer (1978)
Cervelet	Contrôle et régulation des afférences sensorielles	Courchesne (1987)

expliquer à lui seul l'ensemble des symptômes autistiques. Malheureusement, en sens inverse, les types d'atteintes neurologiques (souvent des patients cérébrolésés) pris pour modèles de référence ne comportent pas forcément de signes autistiques (syndrome frontal, syndrome de Korsakov, syndrome de Kluver-Bucy).

HYPOTHÈSES NEUROPHYSIOLOGIQUES ET PSYCHOPHYSIOLOGIQUES (tableau 5-III)

Elles reposent sur les théories de Luria (1978) qui a élaboré un modèle neurophysiologique général qui relie les structures sous-corticales et corticales.

Il divise le système nerveux central en trois unités fonctionnelles responsables chacune d'une étape dans le traitement de l'information. Ces unités sont en interaction permanente par l'intermédiaire de rétrocontrôles.

La *première unité fonctionnelle* (UF 1) correspond à la formation réticulaire ascendante et descendante. Elle est en relation avec les noyaux spécifiques du thalamus, le diencéphale et les régions médianes des hémisphères cérébraux. Cette unité régule le tonus musculaire périphérique ainsi que l'éveil cortical supérieur. Elle filtre tous les stimuli sensitifs et sensoriels et active les unités fonctionnelles 2 et 3, notamment sous le contrôle du système limbique.

TABLEAU 5-III. — *Les hypothèses neuro- et psychophysiologiques.*

<i>Hypothèses neuro- et psycho- physiologiques</i>	<i>Concepts</i>	<i>Auteurs</i>	<i>Support anatomique et/ou fonctionnel</i>
Modulation sensorielle	Sous-corticale, cortico-sous-corticale	Ornitz (1974), Ornitz (1986)	Tronc cérébral et diencéphale Télencéphale/tronc cérébral et diencéphale
	Insuffisance modulatrice cérébrale	Lelord (1990)	Lobe frontal (Intention-attention- association) Lobe temporal (Perception)
Dysfonctionnement hémisphérique	Spécialisation et modulation interhémisphérique	Dawson (1982) Fein (1984)	Hémisphères cérébraux
Dysfonctionnement temporal	Traitement des informations auditives et verbales	Rutter Zilbovicius (2000)	Lobe temporal

La *seconde unité* (UF 2) se divise elle-même en trois sous-unités appelés analyseurs :

- l'analyseur primaire comprend les aires corticales primaires. Ces aires ont un rôle d'intégration de la perception sensorielle à un niveau simple de réception. Grâce à leur somatotopie, elles permettent aussi de localiser l'information ;

- l'analyseur secondaire correspond aux aires associatives unimodales décrites par Mesulam. Ces aires permettent l'analyse fine, discriminante des informations ;

- l'analyseur tertiaire correspond aux aires associatives hétéromodales temporo-pariétales. C'est une zone où commencent à s'opérer la synthèse des différentes informations sensorielles ou sensitives et leur reconnaissance.

La *troisième unité fonctionnelle* (UF 3) correspond aux aires associatives hétéromodales préfrontales. Elle envoie des influx corticaux descendants inhibiteurs pour réguler la transmission des afférences sensorielles au niveau du tronc cérébral puis vers les organes de perception eux-mêmes.

Modèle sous-cortical

Dans un premier temps Ornitz (1974) développe un modèle reposant sur un dysfonctionnement du tronc cérébral, notamment au niveau des structures vestibulaires. Le filtrage des entrées sensitives et sensorielles au niveau du tronc cérébral pourrait alors s'exercer selon deux modes opposés.

Défaut de filtrage des afférences

Cette hypothèse a été proposée par Hutt (1964) et reprise par Ornitz (1983). Elle fait intervenir la fonction activatrice pour l'éveil et d'orientation aux stimuli de la formation réticulée ascendante. L'idée d'une surcharge sensorielle permanente due à un hypofiltrage est supportée par l'étude de van Engeland (1984) qui montre que les enfants autistes sont anormalement ouverts aux stimulations de l'environnement. Cette hypothèse peut expliquer un certain nombre de comportements autistiques :

- les troubles de l'attention dus au manque de discrimination au sein d'une « jungle » sensorielle ;
- l'intolérance au changement. Tout stimulus nouveau est un stimulus de plus donc de trop ;
- les troubles anxieux dus à l'hyperesthésie sensorielle ;
- la recherche de l'isolement pour fuir la surcharge sensorielle ;
- les stéréotypies motrices qui peuvent être des conduites de défense pour se protéger de nouvelles stimulations.

En effet, on peut penser que ces autostimulations, en créant des afférences internes, peuvent s'opposer aux stimuli externes agressifs, par analogie avec la théorie du *gate-control* dans la physiologie de la douleur où des stimulations proprioceptives inhibent la sensibilité douloureuse.

Filtrage exagéré des afférences

Cette théorie du « rejet de l'influx nerveux » a aussi été évoquée par Ornitz (1974) et rend compte :

- de tous les comportements d'hyposensibilité sensorielle et d'hyporéactivité motrice (inhibition) ;
- des comportements d'explorations plurisensorielles et répétitives des objets qui compenseraient le manque de données informatives ;
- des stéréotypies et autostimulations créant également des afférences internes compensatrices.

Sur le plan auditif, l'hyposensibilité au langage est un facteur important des troubles de la communication.

Modèle cortico-sous-cortical

Dans un deuxième temps, Ornitz (1986) propose un modèle synthétique où l'influence corticale prend une place plus grande, à part égale avec les structures sous-corticales.

Il élargit son hypothèse d'un trouble de la *transformation sensorielle* à celle d'un trouble de la *transformation informationnelle*. Le filtrage irrégulier des afférences sensorielles au niveau du tronc cérébral induirait un traitement défectueux par les centres supérieurs et l'information finale serait de ce fait déformée.

Ornitz considère que la physiopathologie de l'autisme peut être révélée « *au point de rencontre entre la transformation sensorielle (tronc cérébral et diencéphale) et la transformation informationnelle (télencéphale)* ».

Lelord (1990) étend ce concept à l'ensemble du système nerveux central et parle d'*insuffisance modulatrice cérébrale*. Pour lui, l'autisme résulte de la perturbation très précoce dans le développement de l'enfant de grandes fonctions neuropsychologiques et neurophysiologiques comme la perception, l'association, l'intention.

Ces perturbations seraient responsables de *troubles primaires* sensorimoteurs responsables du comportement autistique. Les déficits du contact et de la communication seraient alors des *troubles secondaires*.

En effet, on peut concevoir qu'une perception incomplète ou très déformée de toutes les informations du monde environnant puisse entraîner, à un stade précoce, des difficultés de compréhension et par conséquent un retrait social.

Dysfonctionnement hémisphérique

Les études en faveur de troubles impliquant l'un ou l'autre des hémisphères cérébraux ont été regroupées par Dawson (1982), Hoffman et Prior (1982), et Fein (1984).

Les différents arguments concernent :

– la *latéralisation* :

- on trouve en général 18 % de gauchers parmi les autistes soit à peu près deux fois plus que dans la population générale,
- plusieurs études radiologiques révèlent 18 % à 50 % d'asymétrie ou de lésions en défaveur de l'hémisphère gauche,
- fréquence des anomalies à gauche à l'EEG ;

– la *perception* :

- les capacités sont préservées ou hyperdéveloppées pour la musique et dans le domaine visuo-spatial (Tanguay, 1976),
- elles sont en revanche réduites pour la reconnaissance des visages (Kaplan, 1981) à cause d'une approche perceptive par fragmentation et de difficultés d'interprétation des émotions par les mimiques (Hobson, 1981),
- l'enregistrement des potentiels évoqués auditifs corticaux montre une absence de dominance gauche à l'éveil (Dawson, 1986) ou pendant le sommeil (Tanguay, 1976),
- le débit de l'artère cérébrale moyenne gauche, mesuré avec un Doppler transcrânien, est plus faible chez des autistes que chez des témoins après une stimulation auditive (Bruneau, 1989) ;

– la *langage* : le trouble du langage est évident dans l'autisme. Cependant, l'hémisphère gauche intervient surtout pour la syntaxe, la phonologie, la dénomination, la symbolique et l'hémisphère droit pour la prosodie, la pragmatique sociale, les émotions. Or, ce sont ces dernières fonctions, en dehors des capacités de symbolisation, qui sont le plus spécifiquement atteintes dans l'autisme. Différentes épreuves électrophysiologiques avec des stimuli verbaux ne montrent pas de dominance gauche ;

– l'*attention* : l'hémisphère droit interviendrait préférentiellement dans l'attention dirigée, sélective pour l'environnement ;

– les *émotions* : l'hypothèse d'une hyperactivation de l'hémisphère droit et/ou d'une insuffisance de l'hémisphère gauche expliquerait les difficultés d'adaptation aux changements d'autant plus que la reconnaissance des signaux non verbaux et des émotions d'autrui est également sous la dépendance de l'hémisphère droit.

Les mécanismes étiologiques peuvent concerner :

– des lésions de l'hémisphère gauche. Les agressions peuvent être multiples. Folstein et Rutter (1977), en retrouvant des antécédents de troubles du langage dans les familles d'autistes, évoquent des *facteurs génétiques* (supportés aussi par les études de jumeaux). Les *facteurs périnataux* ou *prénatals* très nombreux. On retiendra l'hypothèse de Geschwind et Galaburda (1985) à propos de l'influence néfaste de certaines hormones intra-

utérines sur le développement de l'hémisphère gauche plus fragile que le droit. Cependant, cette hypothèse n'explique pas la polarité exclusive des lésions et le déficit de certaines capacités dépendantes de l'hémisphère droit ;

- des dysrégulations dans l'activation des hémisphères. Ce dysfonctionnement empêcherait, s'il existe en permanence, le développement d'une dominance hémisphérique.

Ce modèle physiopathologique peut être relié à l'hypothèse d'un trouble primaire de la modulation sensorielle. En effet, si les informations de l'environnement sont mal intégrées, les zones corticales ne peuvent se spécialiser complètement même si elles sont précâblées.

On peut définir des sous-groupes d'enfants autistes selon l'hémisphère perturbé :

- l'autisme de Kanner répondrait à un dysfonctionnement gauche car le niveau non verbal est correct et les troubles du langage sont importants ;

- le syndrome d'Asperger répondrait à un dysfonctionnement droit car le langage est meilleur mais les troubles praxiques, émotionnels et sociaux sont importants.

Enfin, la responsabilité de chacun des deux hémisphères pourrait être partagée dans des proportions variables suivant les tableaux cliniques d'autisme.

Dysfonctionnement temporel

Rutter avait déjà fait l'hypothèse d'un dysfonctionnement du lobe temporal gauche en raison des troubles graves du langage retrouvés dans l'autisme. Les techniques nouvelles d'imagerie cérébrale retrouvent des anomalies fonctionnelles au niveau des lobes temporaux. Des chercheurs ont mis en évidence une hypoperfusion bilatérale localisée dans la région temporale supérieure, dans un groupe d'enfants autistes primaires en mesurant le débit sanguin cérébral en tomographie par émission de positons à haute résolution spatiale (Zilbovicius, 2000). Les régions touchées étaient précisément le cortex associatif auditif du gyrus temporal supérieur et le cortex associatif multimodal du sillon temporal supérieur.

Sur le plan anatomique, la même équipe, utilisant une nouvelle méthodologie de traitement des images IRM anatomiques, a mis en évidence une diminution bilatérale de la substance grise localisée dans la région temporale supérieure chez vingt-et-un enfants autistes d'âge scolaire (Boddaert, 2002).

Les études en activation suggèrent qu'il existe tout d'abord des anomalies d'activation des aires corticales impliquées dans le traitement de l'information auditive et localisées au niveau du cortex temporal, mais aussi des perturbations des circuits d'activation corticaux impliqués dans le traitement de stimuli intervenant dans la perception sociale.

HYPOTHÈSES COGNITIVES ET NEUROPSYCHOLOGIQUES

Les sciences cognitives correspondent à l'étude des processus de traitement de l'information, d'acquisition et de représentation des connaissances et des croyances, de résolution de problèmes et de planification de l'action.

L'intérêt pour les troubles cognitifs de l'autisme est apparu dans les années soixante-dix. Depuis une dizaine d'années, les travaux neuropsychologiques s'orientent selon trois axes : la cognition sociale, les fonctions exécutives et la notion de « cohérence centrale » faible (*weak central coherence*).

Les troubles de la cognition sociale — constatés cliniquement — seraient la conséquence d'une altération des relations interpersonnelles très précoces qui sont normalement à l'origine de la compréhension sociale. Certains auteurs lui attribuent même un rôle causal (anomalies qualitatives de la reconnaissance des expressions émotionnelles). Mais d'autres font l'hypothèse que ce sont des troubles de l'imitation ou de l'attention conjointe qui seraient les plus spécifiques parmi les marqueurs précoces de l'autisme.

THÉORIE DE L'ESPRIT LA COMMUNICATION (PENSÉE ET ÉMOTION)

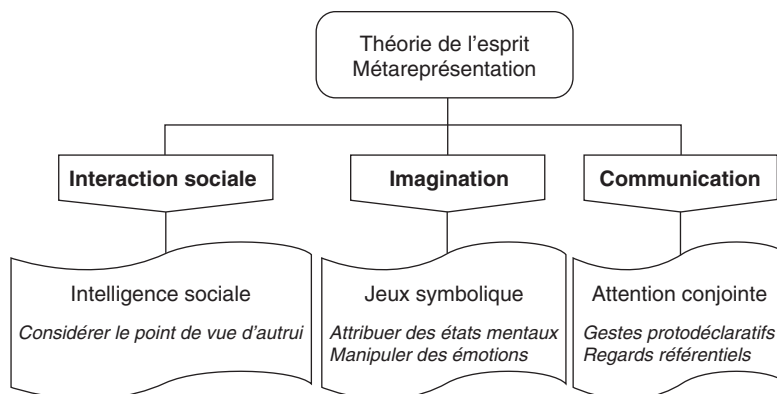
Théorie de l'esprit (*theory of mind*)

Aux côtés de ces hypothèses, et à la recherche d'une synthèse, s'est développé le concept de *théorie de l'esprit* (capacité pour l'individu d'attribuer des états mentaux à lui-même et aux autres).

Chez les enfants autistes, l'exploration de cette capacité a montré leur difficulté à prendre en compte ce qu'une autre personne espère, sait, ignore, croit — surtout lorsque cette croyance est erronée, comme le montrent certains protocoles expérimentaux. Cette notion semble pouvoir expliquer, dans une certaine mesure, les troubles de l'imagination, de la communication et de la socialisation décrits au niveau comportemental (Frith, 1989).

Elle permet aussi de mettre en œuvre de nouveaux outils cliniques d'aide au dépistage pour les jeunes enfants, bien que la question de la spécificité de tels troubles dans l'autisme reste posée.

La capacité de métareprésentation qui s'acquiert entre un et quatre ans est à la base de la théorie de l'esprit. Baron-Cohen (1985) propose quatre mécanismes distincts mais reliés chronologiquement entre eux. Ils constituent les prémices cognitives de la communication. Le premier mécanisme détecte l'intentionnalité des mouvements (détecteur d'intentionnalité), le deuxième reconnaît la direction du regard (détecteur de direction des yeux), le troisième aboutit au partage de l'attention (attention conjointe) et le quatrième permet la compréhension des états mentaux représentationnels (théorie de

FIG. 5-1. — *La théorie de l'esprit.*

l'esprit, fig. 5-1). Ces processus reflètent, en partie, quatre propriétés du monde de la communication : la volition, la perception, l'attention partagée et l'intersubjectivité.

On peut citer d'autres recherches sur les précurseurs de la communication en deçà de l'attention conjointe et de la compréhension sociale, sur les détecteurs d'intentionnalité, à la fois chez la personne normale et autiste. Ces études portent sur la reconnaissance des visages et des émotions (expérience de Wallbott, 1991), sur la perception du mouvement (Martineau, 2004 ; Gepner, 2006), et sur l'imitation (Nadel, 2002). L'intérêt de ces études est qu'elles cherchent de plus en plus à coupler des résultats cliniques avec des explorations neurophysiologiques et d'imagerie cérébrale dynamique.

Proches de la théorie de l'esprit qui postule une déficience primaire de la *cognition sociale*, on trouve trois autres modèles (tableau 5-IV) :

TABLEAU 5-IV. — *La théorie de l'esprit et ses variantes.*

<i>Théories</i>	<i>Concepts</i>	<i>Auteurs</i>
Théorie de l'esprit	Métareprésentation	Baron-Cohen (1985), Frith (1989)
Théorie de l'émotion	Reconnaissance des émotions	Hobson (1986)
Théorie de l'intersubjectivité	Formation et coordination des représentations spécifiques soi-autrui	Rogers et Pennington (1991)
Théorie de la simulation	Apprentissage des situations sociales par simulation	Harris (1992)

- celui d'Hobson (1986) place à l'origine des troubles sociaux non pas un déficit cognitif mais une anomalie *socio-émotionnelle* avec déficit de la réactivité aux visages et donc de l'interprétation des mimiques et des émotions ;
- celui de Rogers et Pennington (1991) met en avant le phénomène d'*intersubjectivité*. Il reprend et combine plusieurs systèmes élémentaires étudiés dans les deux théories précédentes. Un déficit des capacités d'intersubjectivité pourrait retentir à la fois sur trois fonctions : l'*imitation*, le *partage émotionnel*, et la *théorie de l'esprit* ;
- celui de Harris (1992) postule que l'attribution de pensée à l'autre se forge sur un savoir faire, sur un entraînement à se projeter dans les situations que rencontre autrui. On commencerait donc par simuler ses propres réactions dans des situations appartenant à autrui et à apprendre à connaître celles de l'autre pour pouvoir ensuite les anticiper.

FONCTIONS EXÉCUTIVES

Elles traduisent certains processus cognitifs de haut niveau : aptitude à se dégager du contexte, inhibition des réponses inappropriées, capacité de générer des séquences planifiées d'actions intentionnelles, persévération dans la tâche, contrôle de la performance et utilisation du feed-back, maintien de l'attention (fig. 5-2).

Les dysfonctionnements exécutifs sont évalués en pratique courante en neuropsychologie des pathologies lésionnelles ou dégénératives cérébrales. Certains points communs dans les comportements de ces patients avec les autistes (perte des initiatives, collectionnisme, dysrégulation émotionnelle, perte des intérêts pour autrui) ont suscité l'étude de ces fonctions.

Les autistes auraient des anomalies non spécifiques de la planification de l'organisation et de la persévération des actions.

DYSRÉGULATION DES FONCTIONS

Cette hypothèse développée par Adrien (1996) rend compte de la difficulté de mise en œuvre des capacités, de la cohérence et de la continuité de l'activité de l'enfant autiste. Ce trouble de conduites cognitives est caractérisé par un déroulement atypique des actions (émergence de schèmes élémentaires), une variabilité de l'utilisation du schème adéquat, une lenteur ou une rapidité excessive dans la résolution des problèmes (immédiateté de la réponse sensorielle ou perceptive avec mise en place tardive du schème adéquat) et une adhésivité. On observe aussi une dys-synchronisation des actions (réponse différée à l'aide d'une modalité cognitive inappropriée). Ces phénomènes de

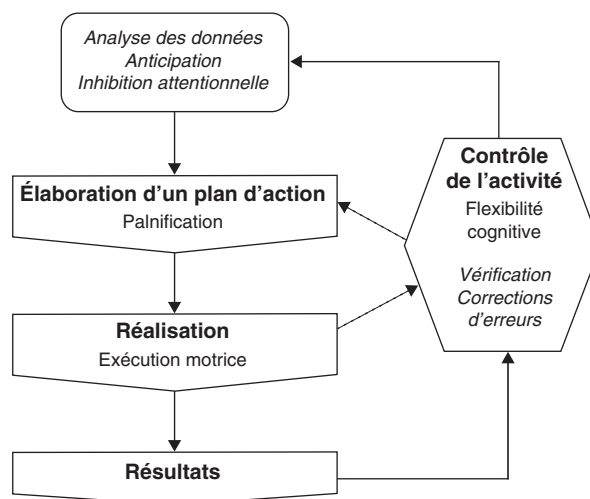


FIG. 5-2. — Les fonctions exécutives.

labilité du schème (disponibilité variable) et de dislocation du programme d'actions semblent attester un trouble de la régulation cognitive.

COGNITION DES PERCEPTIONS COMPLEXES

Cohérence centrale

La notion de cohérence centrale fait référence à la capacité d'extraire les stimuli significatifs parmi un ensemble de stimuli perçus, dans un contexte établi.

L'hypothèse d'une «cohérence centrale faible» développée dans l'autisme met l'accent sur un déficit du traitement global des informations ou de la recherche du sens qui découle de la combinaison de plusieurs sources d'informations entre elles.

La «faiblesse» de cette fonction est compatible, en revanche, avec certains aspects étonnants du développement des autistes, notamment leur réussite exceptionnelle dans les tâches ou les tests de performances qui ne nécessitent pas de telles aptitudes (comme les puzzles, les reconnaissances visuelles). Le test des *embedded figures*, ou figures encastrées, peut permettre de mettre en évidence ces capacités particulières.

Théorie de la Gestalt

La théorie de la Gestalt (développée par Wertheimer) s'appuie sur d'autres principes théoriques mais pourrait également s'appliquer à ces anomalies perceptives. Chez la personne autiste l'ensemble perçu se confond avec la somme des parties. Chez la personne non autiste l'ensemble ne se résume pas à la somme.

Affordances

La notion d'affordance, introduite par James Gibson, décrit la relation réciproque entre un organisme et le milieu environnant. Une affordance est une ressource que le milieu « offre » à l'organisme qui possède les systèmes cognitifs appropriés pour s'en saisir. C'est une « invite » du milieu à être exploité dans une certaine direction. En gros, l'affordance désigne ce qu'un objet ou un outil nous suggèrent « À quoi peut bien servir ce truc? ». Par exemple, vous voyez un banc, vous pourriez penser que ça sert à s'asseoir ou à se coucher dessus. Quelques portes sont munies d'un panneau de chaque côté. Si vous voyez le panneau, vous allez penser à le pousser ou à le tirer. Les psychologues de la perception utilisent la phrase « affordance de l'objet » pour exprimer ce que les objets nous suggèrent. La notion a été reprise dans le domaine de l'ergonomie cognitive, essentiellement par Donald Norman, pour expliquer quelles sont les invites, les suggestions d'utilisation, à la base des interactions entre un artefact cognitif et ses utilisateurs. Tout artefact aura un certain nombre d'affordances qui dépendent des intentions de l'auteur du projet (dans ce cas il s'agit d'un artefact cognitif projeté) et d'autres qui dépendent de la contingence historique et culturelle dans laquelle l'artefact a été construit (le matériau dont il est composé, sa forme physique, sa configuration abstraite).

On peut ainsi étendre le concept d'affordance aux relations entre deux personnes : c'est l'affordance relationnelle. Ce concept fait le lit de la théorie de l'esprit, mais là encore, on peut supposer différentes étapes, différents intermédiaires mystérieux entre la perception et l'émotion partagée.

LES FONDEMENTS DE L'EMPATHIE

La découverte récente (Rizzolatti, 1998) de neurones miroirs, chez le chimpanzé et sa correspondance probable chez l'homme, a dynamisé le rôle de l'imitation dans l'interactivité. On constate que les circuits neuronaux moteurs d'un geste donné s'activent lorsque nous observons quelqu'un faire ce geste alors que nous restons totalement immobiles.

Un chercheur comme Hugo Théoret pense que les neurones miroirs nous feraient non seulement reproduire mentalement ce que font les autres, mais

joueraient également un rôle fondamental dans l'empathie, en permettant d'éprouver ce que ressentent les gens.

Des réflexions à la fois psychodynamiques (déjà formulées par D. Winnicott), cognitivistes (J. Decety), voire immunologiques cherchent à étudier la différenciation du soi et du non soi chez l'enfant.

Jean Decety neurophysiologiste de l'intentionnalité pense que l'empathie repose sur trois principes :

- la résonance affective entre soi et autrui, qui nous évite d'être antisociaux ;
- la flexibilité mentale pour pouvoir accepter le point de vue d'autrui, sans laquelle nous serions égocentriques ;
- l'inhibition pour distinguer soi et autrui, qui nous empêche d'être submergés par les sentiments des autres.

D'autre part nous savons que les autismes légers de haut niveau du type Asperger ont une bonne théorie de l'esprit, parfois même dans les degrés supérieurs. Le manque de théorie de l'esprit n'explique donc pas complètement le manque d'empathie qui est le noyau de l'autisme.

Il faut sans doute distinguer plusieurs niveaux dans l'intersubjectivité. Comprendre l'autre n'est pas équivalent à se mettre à la place de l'autre. On peut décrire une chaîne qui irait d'une fonction élémentaire de perception à une fonction complexe d'empathie, chaque étape pouvant correspondre à un degré de trouble du contact (tableau 5-V).

On peut avoir de l'em-pathie pour quelqu'un avec lequel il n'y a pas de sym-pathie et vice versa.

TABLEAU 5-V. Différentes étapes dans la formation de l'empathie.

1 ^{er} niveau Détection	Percevoir Avoir une attention suffisante Percevoir l'autre comme un être animé
2 ^e niveau Discrimination	S'intéresser à l'autre plus qu'aux objets Distinguer l'autre du soi
3 ^e niveau Interprétation	Comprendre les signaux de communication de l'autre (regard, gestes, mimiques, parole) DéTECTEURS d'intentionnalité
4 ^e niveau Compréhension (du latin prendre avec)	Comprendre les émotions de l'autre Comprendre les réactions de l'autre après contact et les règles d'interactivité En tenir compte dans la relation, partager des idées, des intérêts, reconnaître sa souffrance = sympathie
5 ^e niveau métapsychologie cognitive et émotionnelle	Pouvoir se mettre à la place de l'autre Reconnaître l'autre comme un être de valeur Partager, éprouver et intérioriser ce qu'il pense et ressent = empathie Pouvoir répondre à la souffrance de l'autre, agir = compassion

HYPOTHÈSES BIOLOGIQUES ET GÉNÉTIQUES

Deux grands courants de pensée se distinguent sur les mécanismes étiopathogéniques de l'autisme même s'ils font tous les deux référence à des causes de nature organique.

THÉORIE DE L'ÉCOLE SUÉDOISE (GILLBERG)

Les nombreuses études réalisées par cette équipe montrent très fréquemment l'existence d'une pathologie génétique ou métabolique identifiée, ou d'anomalies anatomiques (scanner, résonance magnétique nucléaire) et biologiques associées aux cas d'autisme.

Pour Gillberg, les syndromes autistiques peuvent trouver leurs origines dans les multiples facteurs médicaux que l'on trouve de plus en plus avec les progrès des moyens d'investigation neurobiologiques. Il est partisan d'une considération syndromique de l'autisme (formes variées d'autisme) qui irait de l'autiste surdoué ou de l'« Asperger » au retard important avec signes d'autisme.

Gillberg (1992), en additionnant tous les cas répertoriés, pense que 37 % des autistes ont une pathologie associée et que ces formes d'autisme ne sont pas différentes des formes « idiopathiques ». Steffenburg (1991) ajoute que les autismes « associés » n'ont pas plus de retard mental que les autres et que l'on trouve des pathologies associées chez les autistes de haut niveau intellectuel. Cependant, cet auteur a montré également que la découverte de facteurs médicaux était proportionnelle à l'intensité du retard associé à l'autisme.

L'école scandinave raisonne en termes de symptômes autistiques et ne sépare pas l'autisme « de Kanner » des autres syndromes autistiques. Les syndromes autistiques ne constitueraient pas une maladie spécifique, à l'exemple du retard mental, et pourraient avoir plusieurs étiologies différentes.

En suivant ce raisonnement, Gillberg préconise donc la recherche systématique de facteurs étiologiques médicaux au moyen d'examens complémentaires (dosages sanguins et urinaires, caryotype, imagerie médicale).

L'étude de Bodier et coll. (2001), retrouve sur 295 enfants souffrant de troubles envahissants du développement, 26,5 % de pathologies génétiques avérées ou probables, 19 % de pathologies médicales lourdes et 21,7 % de signes physiques minimes. Parmi les enfants atteints de pathologies médicales graves 34,4 % d'entre eux avaient des facteurs anté- ou périnataux notables. Parmi les 33 % d'enfants autistes ne présentant aucun signe ou pathologie associé(e), 77 % d'entre eux présentaient tout de même des antécédents périnataux. Cette étude retrouve donc encore plus de pathologies associées que les travaux de Gillberg.

THÉORIE DE L'ÉCOLE ANGLAISE (RUTTER)

Elle conteste tout d'abord les résultats des travaux de l'école suédoise et trouve dans ses études un taux beaucoup plus faible de pathologies associées : 12 % au plus.

Bailey (1993) explique ces divergences en développant des critiques d'ordre méthodologique et clinique. Mais il fait surtout référence au retard mental associé et aux critères diagnostiques d'autisme qui ne sont pas assez « filtrés » dans les études suédoises. Les petits échantillons publiés et les cas individuels augmenteraient également artificiellement les pourcentages de pathologies associées.

Pour ces auteurs, la coexistence de pathologies connues avec l'autisme serait due au hasard sauf pour le cas de la sclérose tubéreuse de Bourneville où l'association paraît plus pertinente.

Rutter est partisan d'une origine génétique avec transmission familiale de l'autisme. Cette transmission serait elle-même hétérogène et soumise à d'autres facteurs comme les complications périnatales.

Les accidents périnatals seraient une conséquence des altérations génétiques innées. Ces facteurs d'environnement pourraient venir modifier le phénotype expliquant ainsi l'absence de concordance pour l'autisme chez certains jumeaux monozygotes. Ils pourraient aussi intervenir dans la variabilité de l'expression d'une pathologie unique dont le continuum irait des troubles du langage à l'autisme.

DISCUSSION CRITIQUE

En dehors du degré de retard mental, les différences de résultats dans les études dépendent de trois autres paramètres (Barton et Volkmar, 1998) :

- la classification nosographique utilisée pour définir l'autisme : on sait que le DSM-III-R utilise des critères diagnostiques d'inclusion larges et risque de surestimer la fréquence de l'autisme (Malvy, 1999) ;

- la catégorie de troubles envahissants du développement recrutée pour les études : on sait que les enfants souffrant de « troubles désintégratifs de l'enfance », par exemple, présentent par définition un retard mental important et des troubles neurologiques associés. En sens inverse, le « trouble autistique » correspond à des cas plus « purs » au sens de l'autisme de Kanner ;

- l'intensité, la validité diagnostique et la pertinence étiopathogénique des facteurs médicaux associés : la fréquence des pathologies associées peut varier beaucoup selon la décision de considérer ou non des signes physiques mineurs ou une pathologie génétique lourde comme facteurs médicaux significatifs. Comme pour le phénotype autistique, on peut raisonner en termes de

facteurs médicaux au sens large, *broad*, (anomalies morphologiques minimales, pathologies génétiques seulement probables, etc.) ou au sens strict, *narrow*, (pathologies suffisamment graves, de diagnostic sûr, impliquant le système nerveux central, etc.).

Le tableau 5-V montre les différentes prévalences obtenues dans l'étude de Barton et Volkmar (1994) en tenant compte de ces trois variables. On peut constater que l'écart maximum est important (26,3 %), de 10,7 % pour les facteurs au sens strict des autismes DSM-III à 37 % pour les facteurs au sens large des autres TED du DSM-III.

TABEAU 5-VI. — *Pathologies associées en fonction de la nosographie.*

Facteurs associés	DSM-III		DSM-III-R		DSM-IV	
	Autisme	Autre TED	Autisme	Autre TED	Autisme	Autre TED
Au sens large	25 %	37 %	31,7 %	33 %	29,3 %	33,9 %
Au sens strict	10,7 %	22 %	15 %	20,9 %	12 %	20,6 %

MODÈLE PSYCHOMOTEUR DE BULLINGER

Ce modèle fait intervenir de manière étroite et indissociable des aspects psychologiques cognitifs et des aspects moteurs et corporels.

Selon Bullinger, l'enfant atteint d'autisme utilise la modulation de son tonus pour ressentir ses limites corporelles, ce qui l'amène à privilégier les systèmes sensorimoteurs traitant des flux sensoriels. Cette spécificité le conduit à ne pas prendre en compte l'espace comme un support possible des représentations, d'où une difficulté de stabilisation de l'image corporelle. Ainsi, la non-intériorisation des relations spatiales oblige l'enfant à utiliser des repères matériels pour pouvoir exister dans son milieu (Bullinger, 1996).

Dans le développement tonico-postural du bébé, trois dimensions, la flexion, l'extension et la rotation, s'organisent pour constituer l'axe corporel et un espace coordonné, pouvant supporter les interactions tournées sur le monde physique et le milieu humain (Bullinger, 1998).

Les *difficultés de régulation tonique* expliquent la fréquence de l'hyperextension du buste chez l'enfant atteint d'autisme et ses conséquences dans la coordination entre flexion, extension et rotation, et au niveau des relations spatiales. Pour Bullinger, les différences de tonus, d'une part, entre les côtés gauche et droit du corps, et, d'autre part, entre le haut et le bas du corps sont importantes. Dans la perspective de Haag et coll. (1995), cette répartition tonique particulière correspond aux notions de clivage vertical, où l'enfant atteint d'autisme néglige un hémicorps, et de clivage horizontal, les membres inférieurs étant « abandonnés ». Comme l'enfant autiste a peu construit d'ajus-

tement entre les schèmes de flexion et d'extension, il va rechercher des appuis sur l'avant et dans le dos (s'assied dans un coin de la pièce, le dos contre une paroi, se couche à plat ventre sur un gros ballon, se rassemble dans un carton).

La *sensibilité aux flux sensoriels exacerbée* est liée aux difficultés de régulation tonique. Pour Bullinger, les enfants autistes privilégient un traitement des flux sensoriels par les structures archaïques du système nerveux, responsables de l'analyse des aspects qualitatifs de la stimulation. Ce système d'analyseur de flux se distingue du système phylogénétiquement plus récent qui traite des propriétés spatiales des stimulations rencontrées. Les réactions des enfants autistes à un flux sensoriel oscillent entre des décharges motrices qui métabolisent le trop de tension créée par la stimulation et des activités d'autostimulation qui maintiennent un état tonique acceptable, si la stimulation n'est pas suffisante.

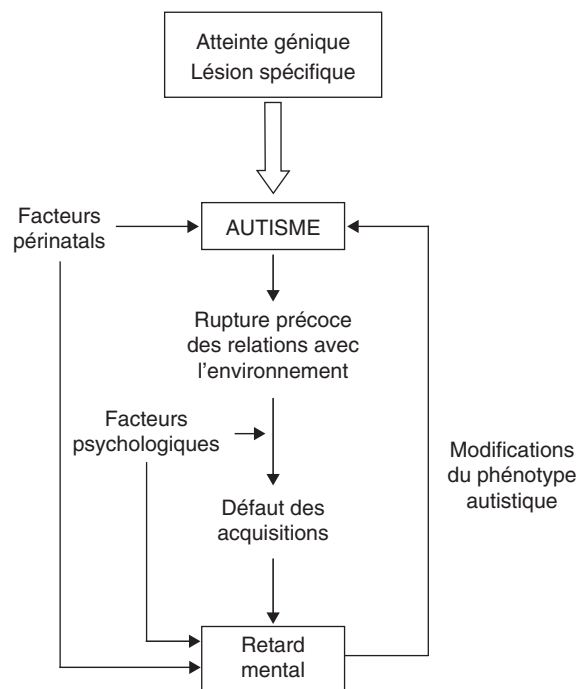


FIG. 5-3. — *Modèle multifactoriel de l'étiologie de l'autisme.*

VERS UN MODÈLE DE SYNTHÈSE MULTIFACTORIEL ?

S. Tordjman (1998) a développé un modèle intégré dans lequel interfèrent des facteurs biologiques (predisposition génétique) et des facteurs d'environnement biologiques mais aussi psychologiques comme le stress. Le modèle étiopathogénique représenté sur dans la figure 5-3 est une synthèse des différentes hypothèses étudiées dans ce chapitre.

BIBLIOGRAPHIE

- ADRIEN J.-L. : *Autisme du jeune enfant. Développement psychologique et régulation de l'activité*. Expansion Scientifique Française, Paris, 1996.
- BAILEY A. : The biology of autism, *Psychological Medicine*, 1993, 23, 7-11.
- BARON-COHEN, LESLIE A.M., FRITH U. : Does the autistic child have a theory of mind? *Cognition*, 1985, 21, 37-46.
- BARTON M., VOLKMAR F.R. : How commonly are known medical conditions associated with autism? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1998, 28, 273-8.
- BETTELHEIM B. : *La forteresse vide*. Gallimard, Paris, 1969.
- BION W. : *Éléments de la psychanalyse*, 1963, traduction par ROBERT F., PUF, Paris, 1979.
- BODDAERT N., ZILBOVICIUS M. Functional neuroimaging and childhood autism. *Pediatric Radiology*, 2002, 32, 1-7.
- BODIER C, LENOIR P, MALVY J. et coll. : Autisme et pathologies associées. Étude clinique de 295 cas de troubles du développement. *La Presse Médicale*, 2001, 30, 1199-203.
- BRUNEAU N., ARBEILLE P. DOURNEAU M.C. et coll. : Évaluation du débit sanguin cérébral par Doppler transcrânien chez des enfants présentant un comportement autistique. Résultats préliminaires. *C.R. Académie des Sciences Paris*, 1989, 308, III, 255-260.
- BULLINGER A., DE SANTA ANA I., GRIVEL P. et coll. : Le bilan sensorimoteur de l'enfant. Éléments théoriques et cliniques. *Enfance*, 1996, 1, 41-50.
- BULLINGER A. : *Le dialogue sensorimoteur avec l'enfant : les particularités de l'enfant à risque autistique*. In P. Delion (Ed.) : Les bébés à risque autistique. Erès, Paris, 1998, 47-59.
- BULLINGER A. : La genèse de l'axe corporel, quelques repères. *Enfance*, 1998, 1, 26-34.
- COURCHESNE E. : A neurophysiologic view of autism. In : E. Schopler and G.B. Mesibov (Eds.). *Neurobiological views of autism*, New York : Plenum Publishing Corporation, 1987, 285-324.

- COURCHESNE E., YEUNG-COURCHESNE R., PRESS G.A. et coll. : Hypoplasia of cerebellar vermal lobules VI and VII in autism. *The New England Journal of Medicine*, 1988, 318, 1349-1354.
- DAMASIO A.R. MAURER R.G. : A neurological model for childhood autism. *Archives of Neurology*, 1978, 35, 778-786.
- DAWSON G., WARRENBERG S., FULLER P. : Cerebral lateralization in individuals diagnosed as autistic in early childhood. *Brain and Language*, 1982, 15, 353-368.
- DAWSON G., FINLEY C., PHILLIPS S., GALPERT L. : Hemispheric specialization and the language abilities of autistic children. *Child Development*, 1986, 57, 1440-1453.
- DE LONG G.R. : A neuropsychologic interpretation of infantile autism. In : M. RUTTER, E. SCHOPLER (eds.), *Autism : A reappraisal of concepts and treatment*. New York, Plenum Press, 1978, 207-219.
- FEIN D., HUMES M., KAPLAN E. et coll. : The question of left hemisphere dysfunction in infantile autism. *Psychological Bulletin*, 1984, 95, 2, 258-281.
- FERRARI P., BOTBOL M., SIBERTIN-BLANC D. et coll. : Étude épidémiologique de la dépression maternelle comme facteur de risque dans la survenue d'une psychose infantile précoce. *Psychiatrie de l'enfant*, 1991, XXXIV, 1, 35-97.
- FRITH U. : *L'énigme de l'autisme*. Odile Jacob, Paris, 1989.
- GESCHWIND M., GALABURDA A.M. : Cerebral lateralization : Biological mechanisms, association, and pathology. I. A hypothesis and a program for research. *Archives of Neurology*, 1985, 42, 428-459.
- GESCHWIND M., GALABURDA A.M. : Cerebral lateralization : Biological mechanisms, association, and pathology. I. A hypothesis and a program for research. *Archives of Neurology*, 1985, 42, 521-552.
- GESCHWIND M., GALABURDA A.M. : Cerebral lateralization : Biological mechanisms, association, and pathology. I. A hypothesis and a program for research. *Archives of Neurology*, 1985, 42, 634-654.
- GILLBERG C., COLEMAN M. : The biology of the autistic syndromes. 2nd ed., McKeith Press, London, 1992.
- HAAG G., TORDJMAN S., DUPRAT A. et coll. : Grille de repérage clinique des étapes évolutives de l'autisme infantile traité. *Psychiatrie de l'enfant*, 1995, XXXVIII, 2, 495-527.
- HOBSON R.P. : The autistic child's concepts of person. *International Conference on Autism*, Boston : National Society for Autistic Children, 1981.
- HOBSON R.P. : The autistic child's appraisal of expressions of emotion. *J. Child Psychol. Psychiatry*, 1986, 27, 321-342.
- HOFFMANN W.L., PRIOR M.R. : Neuropsychological dimensions of Autism in children : A test of the hemispheric dysfunction hypothesis, *Journal of Clinical Neuropsychology*, 1982, 4, 1, 27-41.

- HUTT C., HUTT S.J., LEE D., OUNSTEDT C. : Arousal and childhood autism. *Nature*, 1964, 204, 908-909.
- KAPLAN E., PALMER P., WEINSTEIN C. et coll. : Block design : A brain behavior based analysis. *Paper presented at the meeting of the International Neuropsychological Society*, Bergen, Norway, 1981.
- KLEIN M. : *La psychanalyse des enfants*, traduction par J.-B. Boulanger, 4^e éd., PUF, Paris, 1975.
- LELORD G. : Physiopathologie de l'autisme. Les insuffisances modulatrices cérébrales. *Neuropsychiatrie de l'Enfant et de l'Adolescent*, 1990, 38, 43-49.
- LURIA A.R. : *Les fonctions corticales chez l'homme*. PUF, Paris, 1978.
- MAHLER M. S. : *Psychose infantile*. Payot, Paris, 1977.
- MALVY J., ROUBY P., RECEVEUR C., SAUVAGE D. : Histoire naturelle de l'autisme (nosographie). *L'Encéphale*, 1999, XXIII, 28-32.
- MARCELLI D. : La position autistique. Hypothèses psychopathologiques et ontogénétiques. *Psychiatrie de l'enfant*, XXVI, 1983, 1, 5.
- MELTZER D., BREMNER J., HOXTER S. et coll. : *Explorations dans le monde de l'autisme*. Payot, 1980.
- ORNITZ E.M. : The modulation of sensory input and motor output in autistic children. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 1974, 4 : 197-215.
- ORNITZ E.M. : The functional neuroanatomy of infantile autism. *International Journal of Neurosciences*, 1983, 19 : 85-124.
- ORNITZ E.M. : L'autisme au point de rencontre entre la transformation sensorielle et la transformation informationnelle. *Neuropsychiatrie de l'Enfant et de l'Adolescent*, 1986, 34, 329-333.
- ORNITZ E.M. : Autism at the interface between sensory and information processing, In : G. Dawson (Ed.), *Autism : Nature diagnosis and treatment*, The Guilford Press, New York-London, 1989, Ch.8, 174- 207.
- ROGERS S.A., PENNINGTON B.F. : A theoretical approach to the deficits in infantile autism. *Developmental Psychopathology*, 1991, 3, 137-162.
- SPITZ R.A. : *La première année de la vie de l'enfant*. Paris, PUF, 1958.
- STEFFENBURG S. : Neuropsychiatric assessment of children with autism : A population based study. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1991, 33, 485-511.
- TANGUAY P.E. : Clinical and electrophysiological research. In : *Autism : Diagnosis, research, management*. Ritvo E. (Ed.), New York, Spectrum, 1976, 75-84.
- TARDIF C., LAINE F., RODRIGUEZ M., GEPNER B. : Slowing down presentation of facial movements and vocal sounds enhances facial expression recognition and induces facial-vocal imitation in children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2006 Oct 7.

- TORDJMAN S., SPITZ E., ANTOINE C. et coll. : Approche intégrée de l'autisme infantile. *Psychologie Française*, 1998, 43, 185-195.
- TUSTIN F. : *Autisme et psychose de l'enfant*. Ed. du Seuil, 1977.
- VAN ENGELAND H. : The electrodermal orienting response to auditive stimuli in autistic children, normal children, mentally retarded children and child psychiatric patients, *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1984, 14, 3, 261-279.
- WINNICOTT D.W. : La crainte de l'effondrement. *Nouvelle Revue de Psychanalyse*, 1975, 11, 35-44.
- ZILBOVICIUS M., BODDAERT N., BELIN P. et coll. Temporal lobe dysfunction in childhood autism : a PET study. *American Journal of Psychiatry*, 2000, 157, 1988-93.

6 | FACTEURS BIOCLINIQUES

FACTEURS D'ENVIRONNEMENT ANTÉ-, PÉRI- ET POSTNATAL

Les facteurs anté- et périnataux sont relativement peu étudiés dans l'autisme. Deux raisons peuvent être retenues pour expliquer ce phénomène :

- le manque d'hypothèses et de modèles théoriques solides qui attribuent aux facteurs anté- ou périnataux un rôle étiologique ou, tout au moins, favorisant. Nous en évoquerons toutefois quelques-uns plus loin ;
- le nombre important d'écueils méthodologiques. Parmi ces derniers, on peut relever :
 - l'étendue très vaste des incidents qui peuvent se produire pendant la vie intra-utérine (dont certains ne sont pas visibles) ou la période néonatale,
 - la nature différente des aléas de l'environnement, d'origine psychologique pour les événements de vie, physique pour les accidents et les maladies, parfois les deux combinés,
 - le poids et la valeur traumatiques des événements retenus,
 - l'imputabilité de ces facteurs dans l'étiopathogénie de l'autisme,
 - la grande variété et l'hétérogénéité des mécanismes physiopathologiques possibles qui sous-tendent cette imputabilité (lésions cérébrales pour l'anoxie, perturbations biologiques pour le stress, atteintes génétiques pour des radiations, etc.),
 - les relations de cause à effet complexes et réciproques qui interviennent entre les facteurs d'environnement et les facteurs génétiques. On oppose trop souvent abusivement l'environnemental au génétique, l'acquis à l'inné.

En effet, des agressions extérieures anténatales comme des radiations ou des virus peuvent modifier le génome. En sens inverse, une perturbation génique peut, en fragilisant le fœtus, le rendre plus vulnérable à l'environnement et entraîner indirectement des complications périnatales secondaires.

D'autres idées reçues doivent être critiquées. Ainsi, ce qui est *congénital* n'est pas forcément *génétique* (accidents périnataux, par exemple) et *vice versa* (la chorée de Huntington, par exemple, qui est programmée génétiquement pour apparaître après quarante ans). Ce qui paraît héréditaire n'est pas obligatoirement génétique (comme dans exemple d'une transmission infectieuse).

Pour les *facteurs postnataux* le raisonnement paraît plus simple. Un facteur extérieur agressif ou traumatique vient provoquer chez un enfant jusque-là sain un trouble qui affecte son développement. Cependant, plus l'enfant est jeune et plus le facteur est léger, moins la relation de cause à effet sera évidente.

Dans les informations recueillies au cours des entretiens avec les parents, certains autismes à début «secondaire» semblent survenir après une infection apparemment banale ou un autre événement (vaccination, chute légère, etc.). Plusieurs questions restent ouvertes :

- l'événement est en cause d'une manière directe ou indirecte (voir les modèles);
- les parents, en se montrant simplement plus vigilants et plus attentifs auprès de leur bébé après cet événement, ont découvert des signes d'autisme passés jusque-là inaperçus.

FACTEURS ANTÉCONCEPTIONNELS

L'exposition des parents à des produits chimiques, notamment par le biais de leur profession, a été signalée dans quelques études à faibles échantillons (Coleman, 1976; Felicetti, 1981). Ces travaux manquent cependant de précision sur la chronologie de l'exposition, la nature des produits et leur nocivité.

Des antécédents d'hypothyroïdie chez les parents d'autistes ont été mentionnés (Coleman, 1976).

La fréquence des avortements spontanés est contradictoire. Certaines études la trouvent plus élevée que dans une population témoin (Funderbuck, 1983), d'autres non (Torrey, 1975). La récurrence des fausses couches peut aussi témoigner d'un problème génétique.

Le rôle de l'âge maternel est controversé. Gillberg et Gillberg (1983) le trouvent significativement augmenté en contradiction avec les études de Lotter (1966) et Wiedel et Coleman (1975) qui ne montrent pas de corrélations.

ÉVÉNEMENTS ANTÉ- ET PÉRINATALS

Leur répertoire est théoriquement étendu mais, en pratique, les études ne retiennent que les éléments marquants. De plus, pendant les entretiens avec les parents, il est parfois difficile pour les mères de sélectionner dans leurs

souvenirs les événements médicalement pertinents. Des crampes ou des vomissements, bien que banals en cours de grossesse mais spectaculaires et pénibles, peuvent être mis en avant au détriment d'une infection passagère oubliée.

Les auteurs d'études dont l'objectif est d'étudier les facteurs pré- ou périnataux, sont confrontés à la difficulté du choix des critères *qualitatifs* pour sélectionner les paramètres de ces facteurs et du choix des critères *quantitatifs* pour mesurer leur intensité. Les différentes études pèchent donc par leur hétérogénéité.

Dans un but d'harmonisation, Prechtl (1980) a défini le score d'« optimalité » qui prend en compte l'ensemble des paramètres pouvant affecter la période prénatale et/ou néonatale. L'« optimalité réduite » traduit les perturbations pouvant survenir au cours de ces périodes. Des auteurs comme Gillberg et Gillberg (1983) ont utilisé ce concept dans leurs travaux.

En passant en revue douze études sur le sujet de 1970 à 1990, Nelson (1991) montre la diversité des résultats. Ainsi, Mason-Brother et coll. (1990) n'identifient aucun facteur pathogène alors que Gillberg et Gillberg (1983) en retrouvent plusieurs : l'âge maternel élevé, les métrorragies du premier trimestre, la prématurité, la postmaturité.

D'une manière générale, les facteurs les plus fréquemment retrouvés et de manière significative dans les études comparatives sont les métrorragies du premier trimestre (Knoblock, 1975 ; Torrey, 1975 ; Deykin, 1980 ; Gillberg, 1983).

Bryson et coll. (1988) ne retrouvent pas de facteur individuel qui se distingue des autres mais un score global d'optimalité plus faible chez les autistes.

MALADIES INFECTIEUSES

Il est toujours difficile de diagnostiquer à une étape quelconque de la croissance allant de l'embryon au jeune enfant une infection virale. En effet, les lésions peuvent être évolutives. L'infection passe souvent inaperçue chez la femme enceinte et a peu de conséquences pour celle-ci. D'autre part, le virus n'est plus détectable chez les enfants porteurs d'infections congénitales après deux ou quatre ans.

D'un point de vue étiopathogénique, il est fort probable que le système nerveux central en voie de maturation du fœtus ou du nouveau-né puisse subir gravement les séquelles de germes à tropisme neurologique.

Les deux infections les mieux étudiées sont la rubéole congénitale (Chess, 1977) et l'encéphalite herpétique postnatale (Ghaziuddin, 1992). Le tableau 6-I rapporte les différentes infections connues pour avoir été associées à des cas d'autisme.

TABLEAU 6-I. — *Infections rapportées associées à l'autisme.*

	Type d'infection	Étude
Prénatal	Rubéole Infection à cytomégalovirus Toxoplasmose Syphilis Varicelle Rougeole	Chess, 1977 Stubbs, 1984 Rutter, 1971 Rutter, 1971 Knoblock, 1975 Deykin, 1979
Postnatal	Encéphalite herpétique Oreillons Méningite à <i>Haemophilus influenzae</i>	Ghaziuddin, 1992 Deykin, 1979 Ritvo, 1990

MODÈLES ÉTIOLOGIQUES DES FACTEURS D'ENVIRONNEMENT

On peut retenir actuellement trois modèles faisant intervenir les facteurs d'environnement anté-, péri- et postnatals dans la genèse de l'autisme. Ils sont présentés par ordre de probabilité croissante.

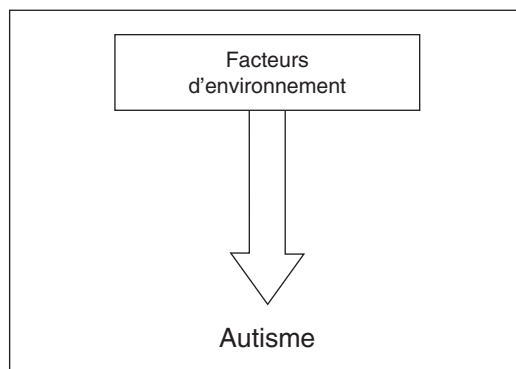
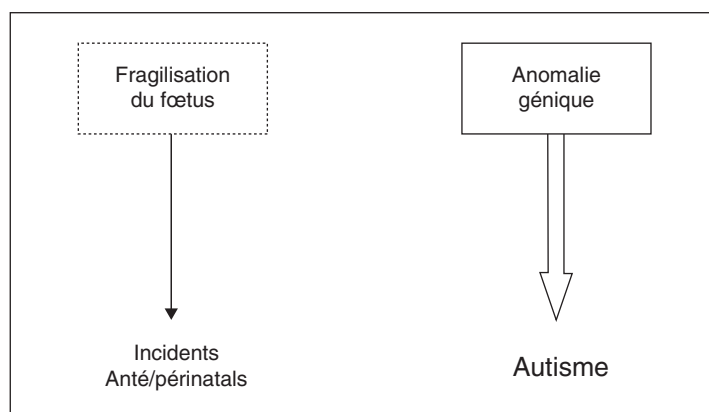
Modèle à étiologie directe

Il suppose qu'une agression due à l'environnement peut léser directement, sans l'intervention d'un facteur génétique, une région cérébrale ou perturber un système fonctionnel physiologique et/ou biologique neurologique (fig. 6-1). Gillberg et Coleman (1992) ont émis l'hypothèse que des lésions précoces des noyaux thalamiques d'origine vasculaire (hypoxie, anoxie, ischémie, hémorragie) provoquées par un accident périnatal pouvaient expliquer les troubles perceptifs primaires de l'autisme.

Actuellement, ce modèle « unique » n'est pas retenu par les spécialistes de l'autisme car il est trop réducteur et ne correspond pas aux données de la recherche.

Modèle à effet uniquement secondaire

Il s'oppose au modèle précédent dans le sens où les facteurs anté- et périnatals ne sont ici que la conséquence d'une perturbation génétique originelle. En effet, nous avons déjà vu qu'une anomalie génique peut, en fragilisant le fœtus et/ou son environnement intra-utérin, favoriser la survenue de complications obstétricales. Plusieurs études ont apporté des preuves à ce phénomène notamment pour le syndrome de Prader-Willi (Nelson, 1991) et le syndrome de Down (Bolton, 1994) où le risque des facteurs périnatals est augmenté. Ce modèle (fig. 6-2) est défendu par l'école anglaise (Bolton, 1997).

FIG. 6-1. — *Modèle à étiologie directe.*FIG. 6-2. — *Modèle à effet uniquement secondaire.*

Modèle à effet facilitant

C'est un modèle intermédiaire entre les deux précédents qui offre l'avantage d'être multifactoriel (fig. 6-3). Dans ce modèle, les facteurs d'environnement, qu'ils soient ou non sous la dépendance des facteurs génétiques, viennent moduler l'expressivité phénotypique de l'autisme, ce qui

expliquerait la diversité des formes cliniques et le degré variable du retard associé. L'hypothèse de Tordjmann (1996) sur le rôle facilitant des facteurs de stress et leurs conséquences biologiques (Tordjmann, 1997) peut entrer dans ce cas de figure.

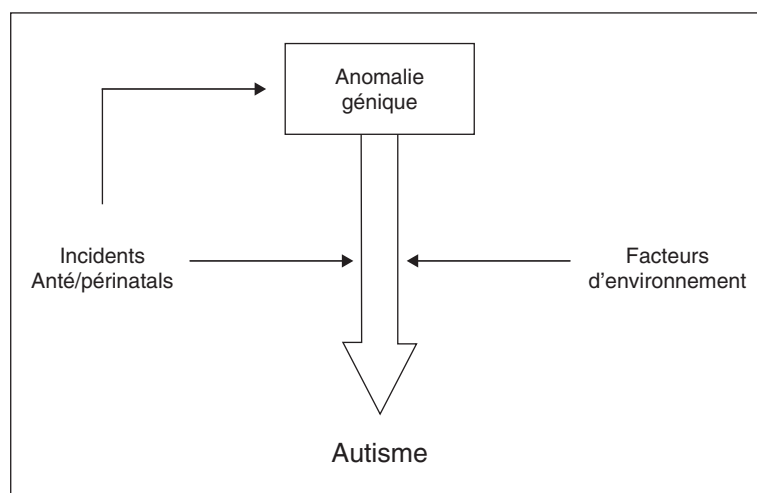


FIG. 6-3. — *Modèle à effet facilitant.*

FACTEURS NEUROLOGIQUES ET NEUROPHYSIOLOGIQUES

ÉPILEPSIE CLINIQUE

Kanner est lui-même revenu sur ses descriptions initiales d'enfants qui ne présentaient pas au départ d'anomalies neurologiques. En effet, en les suivant, il s'est aperçu que plusieurs d'entre eux développaient une épilepsie.

L'épilepsie est associée à l'autisme dans environ 30 % à 40 % des cas (Gillberg, 1991). Deux études longitudinales observant des autistes de l'enfance à l'âge adulte ont montré l'apparition d'une épilepsie dans 25 % des cas (Lockyer, 1970) et 33 % des cas (Gillberg, 1987). La moitié de ces cas apparaît dans l'enfance (Volkmar, 1990) et l'autre moitié au moment de l'adolescence (Deykin, 1979), mais les crises peuvent apparaître à tout âge.

Ce début souvent tardif est assez caractéristique de l'épilepsie de l'autisme par rapport à d'autres pathologies du système nerveux central. L'épilepsie à l'adolescence représente un des seuls changements cliniques de ce trouble du développement plutôt stable dans le temps. Elle n'accompagne pas forcément l'évolution d'une pathologie génétique et/ou neurologique associée, comme la neurofibromatose ou la sclérose tubéreuse de Bourneville, mais peut apparaître « idiopathique ». Cependant, dans certains cas, l'apparition d'une épilepsie à l'adolescence est contemporaine d'une régression des fonctions verbales et intellectuelles (Lockyer, 1970).

Les crises les plus fréquemment rencontrées sont généralisées, tonico-cloniques de type grand-mal ou partielles et complexes. Tous les types de crises existent et plusieurs types peuvent coexister chez un même sujet. On doit accorder une mention spéciale aux spasmes en flexion, ou syndrome de West, qui sont très souvent retrouvés dans les cas d'association avec une sclérose tubéreuse de Bourneville.

SIGNES ÉLECTROENCÉPHALOGRAPHIQUES

L'interprétation d'un tracé EEG et les conclusions que l'on peut en tirer chez un enfant autiste sont rendues difficiles par plusieurs facteurs, matériels et physiologiques :

- l'anxiété suscitée par les conditions de l'examen entraîne des artefacts ;
- le comportement des autistes est très variable et peut changer au moment de l'enregistrement.

Il faudra donc en tenir compte pour l'établissement de corrélations entre les données neurophysiologiques et les données cliniques.

D'une manière générale, il n'est pas étonnant de retrouver plus d'anomalies EEG que de crises cliniques chez les enfants autistes. La fréquence des perturbations dépend de la méthode d'étude et, surtout, du nombre d'enregistrements effectués chez le même enfant.

Dans une population de 147 enfants autistes sur la base d'au moins deux enregistrements, Small (1975) va retrouver 65 % d'anomalies paroxystiques. Dans cette population, l'importance du retard mental était corrélée à l'existence d'anomalies EEG. D'autres études ont montré également que les formes sévères d'autisme avaient plus de risques d'avoir des anomalies EEG (Tsai, 1982).

L'étude systématique la plus récente effectuée sur une grande échelle chiffre les anomalies à 43 % (Tsai et coll., 1985).

Les anomalies comprennent des pointes diffuses ou focalisées, des ondes lentes ou une activité paroxystique plus caractéristique. Les anomalies sont le plus souvent bilatérales et, quand elles sont unilatérales, elles ne sont pas localisées dans une région cérébrale précise.

L'étude de l'EEG chez les enfants autistes se heurte au fait que bon nombre de formes cliniques sont associées à des pathologies ou plus simplement des troubles neurologiques.

C'est en tenant compte de ce biais que Briche et Guillemet (1995) ont réalisé une étude comparative portant sur 96 autistes exempts de pathologies neurologiques et 89 retardés sans autisme. Le tableau 6-II résume les résultats, qui concordent avec ceux de la littérature. Les différences de fréquence entre autistes et retardés ne sont pas statistiquement significatives. Les autistes épileptiques avaient un quotient de développement plus bas que les autistes non épileptiques. En revanche, dans le groupe des retardés, le niveau intellectuel n'était pas lié à la présence d'une épilepsie. Parmi les formes d'épilepsies retrouvées chez les autistes, on relevait six absences, huit crises grand-mal, une crise motrice partielle et une crise non précisée. Ces types d'épilepsie étaient également retrouvés sans différence significative chez les retardés. On retrouvait aussi, mais de façon non significative, une localisation préférentielle temporelle des anomalies électriques chez les autistes.

TABEAU 6-II. — *Étude de Briche et Guillemet sur autisme et épilepsie.*

<i>Statut épileptique</i>	<i>Autistes</i>	<i>Retardés</i>
Épilepsie clinique	17 %	32 %
EEG pathologique	25 %	37 %
Antécédents familiaux d'épilepsie	34 %	35 %

PATHOLOGIES ASSOCIÉES

Le tableau 6-III regroupe plusieurs pathologies connues pour avoir été décrites en association avec l'autisme. On s'aperçoit que bon nombre de ces pathologies, le plus souvent d'origine génétique, sont rares voire extrêmement rares et sont très diversifiées. Cette liste est loin d'être exhaustive.

PROBLÈMES MÉTHODOLOGIQUES

Le problème principal vient du fait que les différentes publications utilisent des critères diagnostiques variés où figurent souvent des mentions floues comme «syndromes autistiques» ou «signes d'autisme». Le phénotype comportemental n'est peut-être pas exactement celui de l'autisme comme

dans certaines études sur le syndrome de l'X fragile (cf. au chapitre 3, la section consacrée à ce syndrome).

Là encore, l'approche méthodologique et la valeur diagnostique changent selon que l'on découvre une pathologie associée chez un autiste connu ou au contraire que l'on diagnostique des signes d'autisme chez un patient présentant un syndrome génétique.

Certaines conclusions hâtives sur les relations de cause à effet entre ces pathologies génétiques et l'autisme ont été sévèrement critiquées par plusieurs auteurs notamment d'orientation psychanalytique.

Le facteur déterminant la valeur étiologique de telles pathologies est représenté par la fréquence de leur association avec l'autisme. On s'attend donc à ce que l'association d'un syndrome génétique très rare avec l'autisme (lui-même rare) soit exceptionnelle. Or l'association à plusieurs pathologies, dont la sclérose tubéreuse de Bourneville, est beaucoup plus fréquente que ne le laisseraient supposer les probabilités.

Le raisonnement physiopathologique et étiopathogénique reste toutefois difficile comme nous le verrons pour la sclérose tubéreuse de Bourneville.

PATHOLOGIES GÉNÉTIQUES

Les rapprochements intéressants avec l'autisme concernent deux aspects : le phénotype comportemental et les supports étiopathogéniques de ces maladies rares.

Phénotype comportemental

Une maladie comme le *syndrome de Williams* est décrite maintenant avec un phénotype psychologique et comportemental particulier qui associe :

- des difficultés d'apprentissage sévères pour 55 % des enfants concernés, modérées pour 40 %, et faibles (à la limite inférieure de la normale) pour les 5 % restants. Les capacités verbales apparaissent supérieures aux capacités visuo-spatiales et motrices. Cependant, ce langage présente des particularités. La compréhension est souvent plus limitée que l'expression, qui tend à être fluente, grammaticalement correcte, mais souvent pseudomature et utilisée de manière stéréotypée ;

- des relations sociales préservées. Ils peuvent être désinhibés socialement, tournés affectivement vers les adultes et sensibles aux sentiments d'autrui. Leurs capacités verbales et leurs compétences sociales font parfois surestimer leurs capacités cognitives ;

- des troubles du comportement. Ce sont des enfants distractibles, hyperactifs, ayant des troubles de l'attention, anxieux, chez lesquels on retrouve des obsessions et des particularités sensorielles (90 % sont sensibles à

certaines sons comme ceux du lave-linge ou du tonnerre). Ces caractéristiques psychologiques, comportementales et émotionnelles, persistent à l'âge adulte.

Le phénotype comportemental du syndrome de Williams n'est donc pas particulièrement caractéristique de l'autisme. Il s'en éloigne même par l'inversion du rapport entre les capacités de langage et les capacités visuo-spatiales. Certains traits peuvent quand même être rapprochés des particularités autistiques (obsessions, persévérations, difficultés avec les pairs, balancements du corps et autres comportements répétitifs que l'on voit chez les sujets anxieux).

Dans le *syndrome de Cornélia de Lange*, des comportements autistiques sont parfois décrits comme un manque de contacts sociaux, un rejet du contact physique, des réactions inappropriées aux sons ou à la douleur, des mouvements stéréotypés et des automutilations. Les individus moins touchés ont souvent une intolérance aux changements. Quelques enfants sont faciles à vivre mais la plupart sont irritables, distractibles, instables avec des comportements autoagressifs parfois majeurs.

Le phénotype comportemental et psychologique du *syndrome de Prader-Willi* est très caractéristique. Sur le plan moteur, il existe des difficultés de coordination et d'équilibre. Sur le plan du langage, les erreurs d'articulation (semblant liées à l'hypotonie et la dysmorphie) sont à l'origine d'un langage inintelligible avec hypernasalité. Les capacités cognitives sont à la limite inférieure de la normale, avec cependant un profil inhabituel : les sujets porteurs d'un syndrome de Prader-Willi ont des capacités dans la perception et l'organisation visuelle et dans la réalisation de tâches académiques telles que la lecture, le vocabulaire, les puzzles. L'analyse des informations auditives, l'analyse séquentielle, les mathématiques, l'écriture, les mémoires auditive et visuelle à court terme sont déficientes.

Sur le plan comportemental et émotionnel, après deux années où les enfants sont calmes, passifs, affectueux, apparaissent des automutilations (piqûres, scarifications pouvant être à l'origine d'infections cutanées graves), des accès de rage et agressivité, une labilité émotionnelle. Les agressions et difficultés sont en partie liées à l'appétit insatiable de ces enfants (recherche active de nourriture, vol, voire consommation d'aliments non comestibles) mais peuvent s'étendre à toute situation. Elles persistent à l'âge adulte, accompagnées d'anxiété et de comportements obsessionnels et compulsifs. Des symptômes psychiatriques tels que des hallucinations, des syndromes dépressifs et des tentatives de suicide sont rapportés. Entre les épisodes de comportements difficiles, ce sont des personnes coopérantes, placides mais immatures, isolées, ayant des difficultés dans les relations sociales.

Ces derniers points ainsi que la maladresse motrice peuvent être comparés avec certains éléments du syndrome d'Asperger.

TABLEAU 6-III. — *Principales pathologies génétiques, neurologiques, métaboliques associées à l'autisme.*

<i>Pathologies associées</i>	<i>Principales publications</i>
<i>Phacomatoses</i>	
Neurofibromatoses Hypomélanose de Ito Scérose tubéreuse de Bourneville	Gillberg (1984) Akefeldt (1991), Zapella (1992) Hunt (1993), Smalley (1995)
<i>Syndromes rares</i>	
Achondroplasie Association CHARGE Syndrome d'Aarskog Syndrome d'Angelman Syndrome d'Ascher Syndrome de Coffin-Siris Syndrome de Cohen Syndrome de Cornélia de Lange Syndrome de Goldenhar Syndrome de Joubert Syndrome de Laurence Moon-Bardet-Biedl Syndrome de Moebius Syndrome de Noonan Syndrome de Prader-Willi Syndrome de Rubinstein-Taybi Syndrome de Shapiro Syndrome de Sotos Syndrome de Waardenburg Syndrome de Wiedmann-Beckwitt Syndrome de Williams Maladie de Pelizaeus Mertzbacher Dysostose crânio-faciale de Crouzon Dystrophie musculaire de Duchenne Maladie de Gille de la Tourette	Gillberg (1984) Fernell (1999) Lenoir (1989) Steffenburg (1992), Gillberg (1993) Bodier (1999) Hersh (1982) Howlin (2001) Knobloch (1975) Landgren (1992) Holroyd (1991), Ozonoff (1999) Gillberg (1985) Gillberg (1984), Ornitz (1977) Paul et coll. (1983) Lenoir (1989) Lenoir (1989) Bodier (1999) Zapella (1990) Bodier (1999) Lenoir (1989) Reiss (1985), Gillberg (1994) Bodier (1999) Bodier (1999) Komoto (1984), Steffenburg (1991) Realmuto (1982), Barabas (1983)
<i>Maladies métaboliques</i>	
Phénylcétonurie Histidinémie Anomalies du métabolisme des purines Acidoses lactiques Mucopolysaccharidoses (I et III) Hypothyroïdie congénitale Hypopituitarisme	Friedman (1969), Lowe (1980), Knobloch (1975) Rutter (1971) Becker (1980), Coleman (1976), Jaeken (1984), Stubbs (1982), Lis (1976) Coleman (1985) Coleman (1976) Gillberg (1992) Gingell (1996)

Le *syndrome d'Angelman* est marqué par un retard profond ou sévère portant en particulier sur le langage. Les enfants ne parlent souvent pas du tout ou n'acquièrent pas plus de trois mots. La question d'une dyspraxie orale sous-

jacente se pose. Les capacités sociales et de communication sont déficientes. Cependant, certains utilisent des moyens de communication non verbaux ce qui suggère des capacités de compréhension supérieures à l'expression.

L'affect est gai, avec des accès de rires ou sourires facilement provoqués, parfois inappropriés. Les claquements et battements de mains sont fréquents, en particulier au cours de la marche ou lors de phases d'excitation. Quelques accès d'agressivité et colère sont parfois notés. Un intérêt particulier pour l'eau, la musique, les miroirs et le plastique s'inscrit dans ce syndrome. Le sommeil, au départ difficile à initier et maintenir, s'améliore avec l'âge.

Les cas d'association avec l'autisme conservent le retard important mais perdent les facultés de communication non verbale et les affects gais (Debuly, 1997).

Supports étiopathogéniques

Depuis l'accélération des recherches sur le génome humain, les équipes publient régulièrement leurs découvertes sur les mécanismes génétiques en jeu et la localisation des gènes en cause dans ces maladies. Certains gènes pourraient être impliqués à la fois dans le déclenchement de ces pathologies et dans l'apparition d'un syndrome autistique.

Ainsi, le *chromosome 15* partage une responsabilité dans le syndrome de Prader-Willi, le syndrome d'Angelman, et dans quelques cas d'autisme (voir les anomalies chromosomiques).

Pour le *syndrome de Prader-Willi*, on retrouve dans 85 % des cas une délétion ou un réarrangement complexe du fragment proximal du bras long du chromosome 15 paternel (15q11-13). Un gène a récemment été identifié au niveau de la région critique (SNRPN : *Small Nuclear Ribonucleoprotein Polypeptide N*). Il devient gène candidat pour ce syndrome. Presque tous les autres cas proviennent d'une disomie maternelle du chromosome 15.

Pour le *syndrome d'Angelman*, on retrouve dans 60 % à 75 % des cas soit une délétion du bras long du chromosome 15 d'origine maternelle (15q11-q13) soit, dans quelques cas beaucoup plus rares, une translocation ou inversion toujours au niveau du chromosome 15 maternel ou enfin, encore plus rarement, une disomie 15.

SIGNES MORPHOLOGIQUES MINIMES

En dehors des pathologies génétiques bien identifiées, il existe chez certains autistes des traits morphologiques particuliers dont la valeur pathologique reste discutée mais qui méritent d'être notés.

Parmi ces signes mineurs, on peut mentionner l'hypertélorisme, l'implantation basse des oreilles, des syndactylies partielles (Coleman, 1976). D'autres auteurs citent une discrète dysmorphie de la partie médiane du visage (Bailey, 1995).

Depuis quelques années, les recherches ont montré la présence fréquente d'une *macrocéphalie* chez les enfants autistes. Elle a été ainsi retrouvée entre 14 % et 25 % des cas d'autisme (Bolton, 1994 ; Bailey, 1993 et 1995 ; Woodhouse, 1996). Fombonne et coll. (1999) retrouvent également une macrocéphalie chez 16,7 % d'autistes. Cette macrocéphalie n'est pas liée au sexe, à la sévérité de l'autisme, au retard mental ou à des troubles neurologiques associés. La microcéphalie retrouvée chez 15,1 % des enfants du même échantillon se retrouve au contraire plus fréquemment dans les formes associées à un retard mental ou à des pathologies neurologiques et/ou génétiques. Lainhart et coll. (1997) ne retrouvent pas non plus de corrélations entre la macrocéphalie et un profil particulier d'autisme mais ils montrent que cette macrocéphalie n'existe pas à la naissance et apparaît plus tard.

Tempérant ces résultats, Ghaziuddin et coll. (1999) ne trouvent pas de différences pour la macrocéphalie entre un groupe d'autistes et un groupe d'hyperactifs instables. Les autistes avec macrocéphalie se caractérisaient d'ailleurs par un comportement hyperactif et impulsif.

UN MODÈLE DE PATHOLOGIE ASSOCIÉE : LA SCLÉROSE TUBÉREUSE DE BOURNEVILLE

Il semble pertinent d'isoler cette pathologie « associée » à l'autisme pour plusieurs raisons (Reich, 1997) :

- son « association » à l'autisme semble la plus fréquente et la plus solide des pathologies génétiques. Sa place de pathologie associée « privilégiée » grandit d'autant plus que les critiques distinguent de plus en plus le phénotype comportemental de l'X fragile de celui de l'autisme ;
- les deux pathologies peuvent être elles-mêmes associées à des manifestations épileptiques ;
- les gènes impliqués dans la sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) ont un rôle important dans le développement du système nerveux central.

Généralités

La sclérose tubéreuse de Bourneville est un syndrome neurocutané qui se traduit par des tumeurs bénignes, les hamartomes disséminées dans de nombreux organes : le cerveau, l'œil, la peau, le cœur, le rein. La présence d'une épilepsie est fréquente, notamment sous la forme de spasmes en flexion.

Le phénotype comportemental comprend : des signes d'autisme, des troubles de l'attention avec hyperactivité, des troubles du comportement avec agressivité, des troubles anxieux.

Sa prévalence est estimée à un pour 6 000 (Osborne, 1991). Son mode de transmission est autosomal dominant avec expressivité variable mais pénétrance souvent complète (Gomez, 1988).

On connaît actuellement deux gènes *TSC* (*Tuberous Sclerosis Complex*) concernés :

- le *TSC1* situé sur le chromosome 9 en 9q34 (Fryer, 1987);
- le *TSC2* situé sur le chromosome 16 en 16q13 (Kandt, 1992).

Ces deux gènes se partagent à part égale 50 % la responsabilité des lésions de la STB. Dans près de deux tiers des cas, il s'agit d'une mutation *de novo* dans un des deux gènes (Halley, 1996). Le rôle du *TSC1* n'est pas encore totalement connu (van Slegtenhorst, 1997). Il code une protéine, l'*hamartine*, dont la fonction reste à définir. *TSC2* code la *tubérine*, protéine qui régule négativement certaines cascades de transmission des signaux de croissance cellulaire. À ce titre, *TSC2* est considéré comme un gène suppresseur de tumeur. Le défaut de synthèse de tubérine dans la STB explique donc le développement des hamartomes.

Sclérose tubéreuse de Bourneville et autisme

Plusieurs études ont recherché un syndrome autistique à partir d'échantillons de patients STB. Les taux sont très variables et s'étendent de 17 % à 68 %. Dans les études récentes (Smalley, 1992; Gutierrez, 1998; Gonzalez, 1993; Bolton, 1997), cette fourchette se réduit entre 22 % et 29 % avec une moyenne à 25 %. Toutefois, si on élargit les critères diagnostiques à l'ensemble des troubles envahissants du développement, on atteint la fréquence de 44 %. Seul Gillberg (1994) trouve des chiffres qui s'élèvent à 61 % pour l'autisme au sens strict et à 86 % pour les troubles apparentés, mais ses populations sont plus retardées.

À l'inverse, on retrouve une STB chez 1 % à 3 % des autistes (Smalley, 1992). Pour Gillberg et Coleman (1992) ce taux est un peu plus élevé, à 4 %. Si on sélectionne des autistes épileptiques, ce taux augmente encore : entre 8 % et 14 %.

Cette fréquence de 2 % en moyenne est très largement supérieure (200 à 300 fois) aux chiffres attendus par le seul effet du hasard. En effet, l'association de la STB (dont la prévalence est de un pour 6 000) avec l'autisme (dont la prévalence est de un pour 2 000) devrait se retrouver avec une fréquence de $1/6\,000 \times 1/2\,000 = 1/12\,000$, c'est-à-dire 0,0083 %.

Études cliniques des cas d'association

Le sex-ratio de la STB est proche de 1 (Ahlsen, 1994). Le sex-ratio de l'autisme est de 3 à 4 garçons pour une fille. Or le sex-ratio des cas d'autisme associés à une STB est aussi égal à 1.

On sait que les filles autistes ont tendance à avoir plus de retard mental ou de troubles neurologiques associés. Cependant, les cas d'autisme associés à une STB ne sont pas tous retardés.

Gutierrez (1998) a étudié la fréquence des troubles anxieux chez les parents et dans la fratrie de patients STB avec autisme comparée à celle observée chez les apparentés des patients STB sans autisme. Les résultats

montrent une fréquence plus élevée de troubles phobiques dans les familles des STB avec autisme que dans celles des STB sans autisme. Le biais commun avec les autres études familiales concerne la mesure du stress engendré par la vie quotidienne partagée avec un enfant autiste.

Une hypothèse de travail intéressante consiste à comparer la nature et la topographie des lésions neurologiques entre des patients STB sans autisme et des STB avec autisme pour en déduire, éventuellement, la participation de territoires cérébraux spécifiques dans l'autisme. Les études de Curatolo (1987) et de Jambaqué (1991) en imagerie cérébrale ne montrent, hélas!, que des lésions disséminées chez des cas de STB avec autisme. Dans d'autres études d'imagerie, les STB avec autisme présentent plus de lésions temporales que les STB sans autisme (Bolton, 1997; Smalley, 1995). La seule différence topographique spécifique entre une sœur atteinte de sclérose tubéreuse avec autisme et son frère atteint de sclérose tubéreuse sans autisme résidait dans l'existence de lésions de la tête du noyau caudé gauche et du fornix droit chez la sœur (Williamson, 1995).

Mécanismes étiologiques

Le tableau 6-IV représente les trois types de modèles reliant la STB à l'autisme et développés par Smalley (1998).

Dans le modèle 1, un gène participant au développement neuronal précoce va provoquer à la fois des atteintes tumorales liées à la STB et des lésions dans des régions cérébrales impliquées dans l'autisme.

Dans le modèle 2, des liens étroits (*linkage*) unissent le gène de la STB et le ou les gènes de l'autisme, expliquant ainsi la fréquence de l'association.

Dans le modèle 3, le gène de la STB est entièrement et seul responsable des lésions tumorales, du retard mental et de l'épilepsie. La combinaison de ces atteintes, leurs intensités et leurs localisations pourraient expliquer l'apparition secondaire d'un autisme. Ce modèle ne fait donc pas intervenir de gènes spécifiques à l'autisme.

TABLEAU 6-IV. — *Modèles étiologiques reliant la STB à l'autisme.*

<i>Modèles</i>	<i>Arguments positifs</i>
1. Rôle direct et unique d'un gène à la fois pour l'autisme et la STB	Sex-ratio (STB + autisme) = 1 Les cas (STB + autisme) ne sont pas tous associés à un retard mental
2. Un gène impliqué dans l'autisme est en relation avec le gène de la STB (<i>linkage</i>)	Études familiales retrouvant des troubles anxieux chez les (STB + autisme) Chromosome 16 retrouvé dans les études familiales de <i>linkage</i>
3. L'autisme est une conséquence des lésions provoquées par la STB	Sex-ratio (STB + Autisme) = 1

Sur un plan clinique, on retiendra que la présence d'un retard mental et d'une épilepsie (surtout des spasmes en flexion) chez un sujet porteur d'une STB augmente ses risques d'avoir un autisme associé.

ANOMALIES CHROMOSOMIQUES

Le tableau 6-V représente une liste non exhaustive d'anomalies chromosomiques décrites chez des sujets autistes. Ces publications concernent souvent des cas isolés, sauf pour la trisomie 21. C'est la raison pour laquelle nous n'avons pas cité les auteurs. On remarque que tous les chromosomes, sauf le 14, peuvent présenter des anomalies.

TABLEAU 6-V . — Principales anomalies chromosomiques dans l'autisme.

<i>Chromosome</i>	<i>Nature de l'anomalie</i>
Gonosomes	X fragile, site fragile Xp22, XO (syndrome de Turner), XXX
X ou Y	Syndrome de Klinefelter (XXY) Y long, Y isodicentrique (2 centromères), XYY
1	Délétion 1p35
2	Délétion 2q37 et 2q35, site fragile 2q13
3	Inversion/délétion 3p13
4	Translocation t4/10
5	Délétion du bras court, délétions terminales 5p14 et 5p15 Translocation réciproque t(5q/11q), translocation t(5;7)(q14;q32) Matériel extrachromosomique sur le bras court du 5 (46XY, 5p+)
6	Trisomie 6 partielle 6p, sites fragiles 6p23 et 6q26
7	Translocation t(1;7;21)(p22;q;q) Translocation 7q11.2 Délétion 7p21 inversion 7p13p21
8	Trisomie partielle ou mosaïque 8q Translocation t(X;8)(p22.13;q22.1)
9	Délétion partielle du bras court p Translocation t9/17
10	Translocation t4/10
11	Translocation t5p/11p
12	Translocation t(4;12)(q21.3;q15),
13	Trisomie 13, délétion des bandes q12,13,14 et du bras court p
15	Délétion 15q11-13, tétrasomie partielle 15q11-q13
16	Inversion/duplication 16q13q22, site fragile 16q23



► TABLEAU 6-V (suite). — Principales anomalies chromosomiques dans l'autisme.

Chromosome	Nature de l'anomalie
17	Délétion 17p11.2, translocation t9/17
18	Délétion interstitielle
19	Translocation t(17;19)(p13.3;p11)
20	Translocation 20/22 et 7/20, délétion interstitielle 20p
21	Trisomie 21
22	Trisomie 22, translocation-délétion 22q13.3, chromosome en anneau

Les cas d'association entre *trisomie 21* et autisme sont relativement nombreux (Howlin, 1995), bien que le phénotype comportemental du syndrome de Down ne comporte pas habituellement de troubles du contact. En effet, la description classique (Down, 1866) de la psychologie des trisomiques 21 comprend, outre le retard variable :

- des capacités d'imitation et de mimétisme ;
- un sens développé du ridicule, de l'humour, du rire ;
- un contact social amical et/ou chaleureux ;
- une tendance à l'entêtement (ils doivent être éduqués avec tact) ;
- une propension aux monologues solitaires et répétitifs sur des sujets réels ou imaginaires.

L'image d'Épinal du trisomique attachant et taquin a été néanmoins tempérée par les résultats de plusieurs études montrant l'existence de troubles du contact même si ces derniers ne sont pas « autistiques » (cf. « Phénotype comportemental » au chapitre 3).

BIBLIOGRAPHIE

- AHLSEN G., GILLBERG I.C., LINDBLOM R., GILLBERG C. : Tuberous sclerosis in Western Sweden. A population study of cases with early childhood onset. *Archives of Neurology*, 1994, 51, 76-81.
- AKEFELDT A., GILLBERG C. : Hypomelanosis of Ito in three cases with autism and autistic-like conditions. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1991, 33, 737-743.
- BAILEY A., LUTHER P., BOLTON P. et coll. : Autism and megalencephaly (letter). *Lancet*, 1993, 341, 1225-1226.
- BAILEY A., LE COUTEUR A., GOTTESMAN I. et coll. : Autism as a strongly genetic disorder : Evidence from a British twin study. *Psychological Medicine*, 1995, 25, 63-77.

- BAILEY A., LE COUTEUR A., GOTTESMAN I. et coll. : Autism as a strongly genetic disorder : Evidence from a British twin study. *Psychological Medicine*, 1995, 25, 63-77.
- BARABAS G., MATTHEWS W.S. : Coincident infantile autism and Tourette syndrome : A case report. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 1983, 4, 280-281.
- BECKER M.A., RAIVIO K.O., BAKAY B. et coll. : Variant human phosphoribosylpyrophosphate synthetase altered in regulatory and catalytic functions. *Journal of Clinical Investigation*, 1980, 65, 109-120.
- BODIER C. : Autisme et pathologies associées. Recueil de données et stratégies d'intervention en population clinique de jeunes enfants : de la pratique clinique à la recherche. *Thèse pour le Doctorat en Médecine*, 1999, Université de Tours.
- BOLTON P., HOLLAND A. : Chromosomal abnormalities. In : M. Rutter, E. Taylor, L. Hersov (Eds.), *Child and adolescent psychiatry : modern approaches*, 3rd ed., 1994, 152-171, Oxford, England : Blackwell.
- BOLTON P.F., MURPHY M., MCDONALD H. et coll. : Obstetric complications in autism : consequences or cause of the condition? *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1997, 36, 272-281.
- BRICHE I., GUILLEMET I. : Autisme et épilepsie. *Thèse pour le Doctorat en Médecine*, 1995, Université de Tours.
- BRYSON S.E., SMITH I.M., EASTWOOD D. : Obstetrical suboptimality in autistic children. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1988, 27, 418-422.
- CHESS S. : Follow-up report on autism in congenital rubella. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 1977, 7, 68-81.
- COLEMAN M. : *The autistic syndrome*. North-Holland, Amsterdam, 1976.
- COLEMAN M., LANDGREBE M.A. : Purine autism. Hyperuricosuria in autistic children : Does this identify a subgroup of autism? In : M. Coleman (Ed.), *The autistic syndrome*. North-Holland, Amsterdam, 1976, 183-195.
- COLEMAN M., BLASS J.P. : Autism and lactic acidosis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1985, 15, 1-8.
- CURATOLO P., CUSMAI R. : Autism and infantile spasms in children with tuberous sclerosis. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1987, 29, 550-551.
- DEBULY S. : Aspects pédopsychiatriques du syndrome d'Angelman : à propos de six cas. *Thèse pour le Doctorat en Médecine*, 1997, Université de Tours.
- DEYKIN E.U., MCMAHON B. : Pregnancy, delivery and neonatal complications among autistic children. *American Journal of Diseases of Childhood*, 1980, 134, 860-864.
- FELICETTI T. : Parent of autistic children : some notes on a chemical connection. *Milieu Therapy*, 1981, 1, 13-16.

- FERNELL E., OLSSON V.A., KARLGREN-LEITNER C. et coll. : Autistic disorders in children with CHARGE association. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1999, 41, 270-272.
- FOMBONNE E., ROGE B., CLAVERIE J. et coll. : Microcephaly and macrocephaly in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1999, 29, 113-119.
- FRIEDMAN E. : The autistic syndrome and phenylketonuria. *Schizophrenia*, 1969, 1, 249-261.
- FRYER A.E., CHALMERS A., CONNOR J.M. et coll. : Evidence that the gene for tuberous sclerosis is on chromosome 9. *Lancet*, 1987, 8534, 659-661.
- FUNDERBURK S.J., CARTER J., TANGUAY P. et coll. : Parental reproductive problems and gestational hormonal exposure in autistic and schizophrenic children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1983, 13, 325-332.
- GHAZIUDDIN M., TSAI L.Y., EILERS L., GHAZIUDDIN N. : Brief report : Autism and herpes simplex encephalitis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1992, 2, 107-113.
- GHAZIUDDIN M., ZACCAGNINI J., TSAI L., ELARDO S. : Is megalencephaly specific to autism? *Journal of Intellectual Disability Research*, 1999, 43, 279-82.
- GILLBERG C., ANDERSSON L. : Autism and achondroplasia. A case study. (Non publié), 1984.
- GILLBERG C., FORSELL C. : Childhood psychosis and neurofibromatosis. More than a coincidence? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1984, 14, 1-8.
- GILLBERG C., WINNERGARD I. : Childhood psychosis in a case of Moebius syndrome. *Neuropediatrics*, 1984, 15, 147-149.
- GILLBERG C., GILLBERG I.C., KOPPS S. : Hypothyroidism and autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1992, 33, 531-542.
- GILLBERG C., GILLBERG I.C. : Infantile autism : a total population study of reduced optimality in the pre-, peri-, and neonatal period. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1983, 13, 153-166.
- GILLBERG C., STEFFENBURG S., WAHLSTRÖM J. et coll. : Autism associated with marker chromosome. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1991, 30, 489-494.
- GILLBERG C., COLEMAN M. : *The biology of the autistic syndromes*. 2nd ed., McKeith Press, London, 1992.
- GILLBERG I.C., GILLBERG C., AHLSEN G. : Autistic behavior and attention deficits in tuberous sclerosis : A population-based study. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1994, 36, 50-56.
- GILLBERG C. : Chromosomal disorders and Autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1998, 28, 415-425.
- GINGELL K., PARMAR R., SUNGUM-PALIWALL S. : Autism and multiple pituitary deficiency. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1996, 38, 545-553.

- GOMEZ M.R. : *Tuberous sclerosis*. 2nd ed., Raven, New York, 1988.
- GONZALEZ R.C., WELSH J.T., SEPULVEDA A.C. : Autismo en la esclerosis tuberosa. *Leido*, 1993, 374-379.
- GUTIERREZ G.C., SMALLEY S.L., TANGUAY P.E. : Autism in tuberous sclerosis complex. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1988, 28, 97-103.
- HALLEY D.J. : Tuberous sclerosis : Between genetic and physical analysis. *Actae Geneticae Medicae et Gemellologiae (Rome)*, 1996, 45, 63-75.
- HERSH J., BLOOM A., WEISSKOPF B. : Childhood autism in a female with Coffin-Siris syndrome. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 1982, 3, 249-251.
- HOLROYD S., REISS A.L., BRYAN R.N. : Autistic features in Joubert syndrome : a genetic disorder with agenesis of the cerebellar vermis. *Biological Psychiatry*, 1991, 29, 287-294.
- HOWLIN P., WING L., GOULD J. : The recognition of autism in children with Down's syndrome : implications for intervention and some speculation about pathology. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1995, 37, 406-414.
- HOWLIN P. : Autistic features in Cohen syndrome : a preliminary report. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 2001, oct. ; 43 (10) : 692-6.
- HUNT A., SHEPHERD C. : A prevalence study of autism in tuberous sclerosis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1993, 23, 329-339.
- JAEKEN J., VAN DEN BERGHE G. : An infantile autistic syndrome characterized by the presence of succinylpurines in body fluids. *Lancet*, 1984, 2, 1058-1061.
- JAMBAQUE I., CUSMAI R., CURATOLO P., CORTESI F. : Neuropsychological aspects of tuberous sclerosis in relation to epilepsy and MRI findings. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1991, 33, 698-705.
- KANDT R.S., HAINES J.L., SMITH M. et coll. : Linkage of an important gene locus for tuberous sclerosis to a chromosome 16 marker for polycystic kidney disease. *Nature Genetics*, 1992, 2, 37-41.
- KNOBLOCH H., PASAMANICK B. : Some etiologic and prognostic factors in early infantile autism and psychosis. *Journal of Pediatrics*, 1975, 55, 182-191.
- KOMOTO J., USUI S., OTSUKI S., TERAOKA A. : Infantile autism and Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1984, 14, 191-195.
- LAINHART J.E., PIVEN J., WZOREK M. et coll. : Macrocephaly in children and adults with autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1997, 36, 282-90.
- LANDGREN M., GILLBERG C., STROMLAND K. : Goldenhar syndrome and autistic behavior. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1992, 34, 999-1009.

- LENOIR P. : Antécédents médicaux et familiaux dans les troubles globaux du développement de l'enfant (326 cas). Etude clinique de la place des facteurs génétiques dans l'autisme. *Thèse pour le Doctorat en Médecine*, 1989, Université de Tours.
- LENOIR P., LEDDET I., GARREAU B., MORAIN C. : Antécédents médicaux et facteurs génétiques de l'autisme. In : Lelord G., Sauvage D., *L'autisme de l'enfant*, Collection Médecine et Psychothérapie, Masson, 1991, chapitre 13, 222-234. (*L'autismo infantile*, Trad. Italien, par P. Visconti, Masson, Milano, 1994).
- LIS A.W., MAC LAUGHLIN D.I., LIS E.W., STUBBS E.G. : Profiles of ultra-violet-absorbing components of urine from autistic children, as obtained by high resolution ion-exchange chromatography. *Clinical Chemistry*, 1976, 22, 1528-1532.
- LOCKYER L., RUTTER M. : A five to fifteen-year follow-up study of infantile psychosis : Patterns of cognitive ability. *British Journal of Social and Clinical Psychology*, 1970, 9, 152-163.
- LOTTER V. : Epidemiology of autistic conditions in young children. I : Prevalence. *Social Psychiatry*, 1966, 1, 124-137.
- LOWE T.L., TANAKA K., SEASHORE M.R. et coll. : Detection of phenylketonuria in autistic and psychotic children. *JAMA*, 1980, 243, 126-128.
- MASON-BROTHERS A., RITVO E.R., PINGREE C. : The UCLA University of Utah epidemiologic survey of autism : prenatal, perinatal and postnatal factors. *Pediatrics*, 1990, 86, 514-519.
- NELSON K.B. : Prenatal and perinatal factors in the etiology of autism. *Pediatrics*, 1991, 87, 761-766.
- ORNITZ E.M., GUTHRIE D., FARLEY A.J. : The early development of autistic children. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 1977, 7, 207-229.
- OSBORNE J.P., FRYER A., WEBB D. : Epidemiology of Tuberous Sclerosis. In : W.G. Johnson & M.R. Gomez (Eds.), *Tuberous Sclerosis and allied disorders*, 1991, New York : New York Academy of Sciences, 125-139.
- OZONOFF S., WILLIAMS B.J., GALE S., MILLER J.N. : Autism and autistic behavior in Joubert syndrome. *Journal of Child Neurology*, 1999, 14, 636-641.
- PAUL R., COHEN D.J., VOLKMAR F.R. : Autistic behaviors in a boy with Noonan Syndrome (letter). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1983, 13, 433-434.
- PRECHTL H.F.R. : The optimality concept. *Early Human Development*, 1980, 4, 201-205.
- REALMUTO G.M., MAIN B. : Coincidence of Tourette's disorder and infantile autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1982, 12, 367-372.
- REICH M., LENOIR P., MALVY J., SAUVAGE D. : Autisme et sclérose tubéreuse de Bourneville. *Revue de Médecine de Tours*, 1996, 30, 203-209.
- REICH M., LENOIR P., MALVY J. et coll. : Sclérose tubéreuse de Bourneville et autisme. *Archives de Pédiatrie*, 1997, 4, 170-175.

- REISS A.L., FEINSTEIN C., ROSENBAUM K.N. et coll. : Autism associated with Williams syndrome. *Journal of Pediatrics*, 1985, 106, 247-249.
- RITVO E.R., MASON-BROTHERS A., FREEMAN B.J. et coll. : The UCLA University of Utah epidemiologic survey of autism : The etiologic role of rare diseases. *American Journal of Psychiatry*, 1990, 147, 1614-1621.
- RUTTER M., BARTAK L. : Causes of infantile autism : Some considerations from recent research. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 1971, 1, 20-32.
- SMALL J.G. : EEG and neurophysiological studies of early infantile autism. *Biological Psychiatry*, 1975, 10, 355-397.
- SMALLEY S.L. : Autism and tuberous sclerosis. *Psychiatric Genetics*, 1995, 5, S88.
- SMALLEY S.L. : Autism and tuberous sclerosis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1998, 28, 407-414.
- STEFFENBURG S. : Neuropsychiatric assessment of children with autism : A population based study. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1991, 33, 485-511.
- STUBBS E.G., ASH E., WILLIAMS C.P.S. : Autism and congenital cytomegalovirus. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1984, 14, 183-189.
- TORREY E.F., HERSH S.P., MCCABE K.D. : Early childhood psychosis and bleeding during pregnancy : a prospective study of gravid women and their offspring. *Journal of Autistic and Childhood Schizophrenia*, 1975, 5, 287-297.
- TSAI L.Y., STEWART M.A. : Handedness and EEG correlation in autistic children. *Biological Psychiatry*, 1982, 17, 595-598.
- TSAI L.Y., TSAI M.C., AUGUST G.J. : Brief report : Implications of EEG diagnoses in the subclassification of infantile autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1985, 15, 339-344.
- VAN SLEGTENHORST M. et coll. : Identification of the tuberous sclerosis gene *TSC1* on Chromosome 9q34. *Science*, 1997, 277, 805-808.
- WIEDEL L., COLEMAN M. : The autistic and central population of this study. Demographic, historical and attitudinal data. In : *The autistic syndromes*, M. Coleman (Eds.), 1976, Amsterdam : North-Holland, 11-20.
- WILLIAMSON D.A., BOLTON P. : Brief report : atypical autism and tuberous sclerosis in a sibling pair, *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1995, 25, 4, 435-442.
- WOODHOUSE W., BAILEY A., RUTTER M. et coll. : Head circumference in autism and other pervasive developmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1996, 37, 665-671.
- ZAPPELLA M. : Autistic features in children affected by cerebra fibantism. *Brain Dysfunction*, 1990, 3, 241-244.
- ZAPPELLA M. : Hypomelanosis of Ito is common in autistic syndromes. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 1992, 1, 170-177.

7 | FACTEURS GÉNÉTIQUES

ÉTUDES DE Jumeaux

La procréation étant exceptionnelle, voire inexistante chez les autistes, l'absence de descendance rend difficile les études de transmission familiale.

Les études de jumeaux, déjà utilisées dans d'autres pathologies psychiatriques comme la schizophrénie, sont de bons moyens pour différencier les facteurs génétiques des facteurs d'environnement. En effet, ces études comparent la concordance pour une pathologie définie entre des jumeaux monozygotes censés partager le même génome et des jumeaux dizygotes qui n'ont pas plus ni moins de matériel génétique en commun que des frères et sœurs non jumeaux. Cependant, contrairement à ces derniers, les jumeaux dizygotes sont supposés partager le même environnement intra-utérin (Folstein, 1996).

Ce type d'étude pose des problèmes de recrutement car la probabilité d'association de deux éventualités rares comme la gémellité et l'autisme est faible.

Malgré la solidité apparente de la méthode des jumeaux, plusieurs critiques ont été formulées. Certains pensent que la gémellité est un phénomène biologique pathologique en soi et ne peut servir de base objective pour des études. D'autres estiment que l'environnement intra-utérin n'est pas totalement identique pour deux jumeaux qu'ils soient mono- ou dizygotes, notamment pour ce qui concerne la vascularisation. Enfin, les auteurs psychanalystes trouvent que les interactions affectives et sociales diffèrent entre des vrais et des faux jumeaux et qu'un jumeau autiste, par exemple, peut influencer son cojumeau d'une façon ou d'une autre. Pour éliminer le facteur d'environnement psychologique, il faudrait séparer dès la naissance les jumeaux et les élever dans des milieux psychosociaux identiques. Les très rares études d'adoption ne réunissent même pas toutes ces conditions.

Le tableau 7-I résume les quatre principales études de jumeaux.

TABLEAU 7-I. — *Études de jumeaux dans l'autisme.*

Études	Critères diagnostiques	Autisme		Troubles sociaux, cognitifs	
		MZ	DZ	MZ	DZ
Folstein (1977)	Autistes Autistes atypiques Critères de Kanner et Rutter	36 %	0 %	82 %	10 %
Ritvo (1985)	Autisme (Research Diagnostic Criteria)	95 %	23 %		
Steffenburg (1989)	Autisme (DSM-III-R)	91 %	0 %	91 %	0 %
Bailey (1995)	Autisme (ICD-10)	69 %	0 %	87 %	9 %

ÉTUDE DE FOLSTEIN ET RUTTER (1977)

Il s'agit de la première grande étude détaillée et contrôlée. Sur onze paires de monozygotes quatre sont concordantes pour l'autisme soit 36 %, tandis que sur dix paires de dizygotes, zéro, soit 0 %, sont concordantes. La différence est significative à $p < 0,005$.

Dans un second temps les auteurs vont élargir les critères diagnostiques de l'étude en prenant en compte l'existence de troubles cognitifs, de retards, et de troubles du langage.

Ils obtiennent alors 82 % de concordance pour les monozygotes et 10 % pour les dizygotes.

ÉTUDE DE RITVO ET COLL. (1985)

Les résultats montrent une concordance pour l'autisme de 95 % chez les monozygotes contre seulement 30 % chez les dizygotes. Ces données, différentes des autres études de jumeaux, sont pour l'auteur compatibles avec une transmission autosomale récessive.

Cependant cette étude est actuellement controversée et n'est pas souvent prise en compte en raison d'erreurs méthodologiques et notamment d'un biais de recrutement.

ÉTUDE DE STEFFENBURG ET COLL. (1989)

Cette étude retrouve 91 % de concordance pour l'autisme chez les monozygotes contre 0 % chez les dizygotes. En étendant les critères aux désordres

cognitifs, la concordance passe de 91 % chez les monozygotes à 30 % chez les dizygotes.

ÉTUDE DE BAILEY ET COLL. (1995)

Cette étude confirme les résultats de Folstein-Rutter et de Steffenburg avec 87 % de concordance pour l'ensemble autisme et/ou désordres cognitifs et/ou troubles des interactions sociales chez les monozygotes contre 9 % chez les dizygotes.

La synthèse de ces travaux conclue à une différence significative entre les mono- et les dizygotes, indépendamment des facteurs périnataux, ce qui suggère une transmission génétique. La concordance pour l'autisme n'atteint jamais 100 % chez les monozygotes. La transmission génétique est certainement hétérogène et d'autres facteurs doivent intervenir. Ainsi le rôle des facteurs gravidiques et périnataux peut être envisagé chez les cojumeaux autistes comparés à leurs jumeaux sains.

L'écart significatif entre les monozygotes et les dizygotes permet d'estimer l'héritabilité de l'autisme à 90 % (Szatmari, 1998). Le poids des facteurs génétiques dans l'autisme est donc plus fort que dans d'autres pathologies psychiatriques comme l'éthylisme, la schizophrénie, et les troubles bipolaires (Faraone, 1995 ; Ferguson, 1997 ; Wahlberg, 1997).

La concordance pour les troubles cognitifs et du langage suggère un continuum génétique des pathologies qui irait de la forme la plus grave, l'autisme, à des formes plus légères dans le domaine cognitif comme des troubles des apprentissages, ou dans le domaine du comportement comme des difficultés dans les interactions sociales.

ÉTUDES FAMILIALES

Elles essaient de mesurer au sein des familles d'autistes plusieurs paramètres laissant supposer des facteurs de transmission génétique. Le premier objectif a été de rechercher d'autres cas d'autisme parmi les fratries.

Les études se sont ensuite élargies selon deux axes :

- un axe « historique et géographique » avec l'extension aux parents et à la famille plus éloignée comme les parents de deuxième ou troisième degré ;
- un axe « psychologique et cognitif » avec la prise en compte progressive d'autres formes plus légères de troubles du développement (*lesser variant*), de comportements particuliers (phénotypes élargis), de troubles des apprentissages, de profils cognitifs particuliers, de traits de personnalité ou de troubles psychiatriques.

ÉTUDES DE LA RÉCURRENCE DE L'AUTISME ET DES AUTRES TROUBLES ENVAHISSANTS DU DÉVELOPPEMENT

Dans les fratries

La plupart des études trouvent une fréquence d'autisme de 2 % à 5 % dans la fratrie d'un enfant autiste (Hanson, 1976; Folstein, 1977; August, 1981; Minton, 1982; Gillberg, 1985).

Seules quelques études diffèrent : Spence et coll. (1985) avec un taux élevé de 9 % et Ritvo (1985) avec un taux estimé à 19 % (mais il s'agit d'un effet de recrutement). À l'opposé, Kolvin (1971) ne retrouve pas d'augmentation du risque dans la fratrie.

Si on combine toutes les études de 1981 à 1995, on trouve une moyenne à 2,2 %. Le risque est donc 50 à 100 fois plus grand que dans la population générale.

Quatre études ont découvert des formes non autistiques de troubles envahissant du développement (TED) dans les fratries. La moyenne de ces études donne une fréquence de 3,6 % pour ces troubles apparentés et une fréquence totale moyenne pour l'ensemble des TED de 5 %. Par exemple, l'étude récente de MacLean (1999), utilisant des critères diagnostiques DSM-IV, trouve dans les fratries d'autistes la distribution suivante de TED : trouble autistique 78 %, syndrome d'Asperger 6 %, autisme atypique 16 %.

Chez les parents du deuxième et du troisième degré

La fréquence « moyenne » de l'autisme retrouvée sur plusieurs études familiales est de 0,18 % chez les parents du deuxième degré et de 0,12 % chez les parents du troisième degré. On remarque ainsi que le risque chute brusquement par rapport à la fratrie. DeLong (1988) retrouvait 1 % de cas d'« Asperger » chez les parents du deuxième degré d'enfants autistes.

ÉTUDES DES FORMES ATTÉNUÉES (LESSER VARIANT, PHÉNOTYPES ÉLARGIS)

En dehors de l'autisme proprement dit et des autres troubles envahissants du développement, on peut retrouver dans les familles d'autistes des symptômes comparables que l'on va qualifier plutôt de formes atténuées ou incomplètes (*lesser variant*) quand ils sont regroupés ou de phénotypes élargis quand ils sont isolés (Bailey, 1998).

Si l'on reprend la définition de la triade constituant le phénotype au sens strict, *narrow phenotype* (Bolton, 1994), on peut distinguer les anomalies du comportement social, les déficits de la communication et les comportements répétitifs.

Anomalies du comportement social

En suivant l'évolution des jumeaux non autistiques des paires monozygotes de Folstein (1977), on se rend compte que ces sujets présentent à l'âge adulte des troubles atténués des relations sociales (LeCouteur, 1996). Cependant, on peut toujours se demander si le fait de devoir vivre avec un jumeau autiste ou de devoir s'en occuper n'engendre pas des troubles réactionnels et/ou d'adaptation.

Beaucoup d'études retrouvent une tendance à l'évitement, des troubles des relations sociales, une pauvreté des relations amicales chez les parents et/ou dans la fratrie des enfants autistes comparativement à des familles témoins notamment des familles de trisomiques 21 (Bolton, 1994; Piven, 1997a; Murphy, 1998). Ces difficultés des interactions sociales apparaissent en général dès l'enfance de ces apparentés, réduisant ainsi le biais des facteurs de stress inhérents à l'environnement particulier de ces familles.

Seule l'étude de Szatmari (1995) ne retrouve pas de différences significatives par rapport aux contrôles sauf pour les relations amicales.

Déficits de la communication

Dans l'étude de jumeaux de Bailey et coll. (1995), on retrouve ces difficultés chez 50 % des monozygotes non autistes et chez seulement 10 % des dizygotes non autistes. Dans l'étude de Steffenburg (1989), 30 % des dizygotes non autistes présentaient ce type de troubles. Plusieurs études montrent plus de cas familiaux dans les familles d'autistes que dans les familles contrôles (Bolton, 1994; Piven, 1997a et 1997b). Toutefois, trois études (Boutin, 1997; Gillberg, 1992; Szatmari, 1993) sont négatives.

Comportements répétitifs

Ils ont été moins étudiés que les deux paramètres précédents dans les familles d'autistes. Il semble qu'ils soient moins fréquents que ces derniers. Bailey (1995) ne les retrouve pas chez ses jumeaux non autistes monozygotes et dizygotes. En revanche, Bolton et coll. (1994) et Piven et coll. (1997a) en font état.

ÉTUDES DES PHÉNOTYPES PSYCHIATRIQUES

Troubles anxieux

Tous les travaux évoquent la difficulté d'évaluer ce qui revient à l'environnement et au stress de vivre avec un enfant autiste. Certaines études utilisent des familles témoins d'enfants trisomiques 21 pour limiter ce biais mais d'autres penseront qu'il est plus difficile de s'occuper d'un enfant autiste.

Les mêmes études citées précédemment retrouvent une augmentation significative du risque de présenter des troubles anxieux pour les parents et les fratries d'autistes par rapport à des familles témoins (Murphy, 1998 ; Piven, 1997b). En revanche, l'étude de Bolton (1998) est négative.

Sur un plan qualitatif, Piven et coll. (1991) retrouvent la distribution suivante chez les parents d'autistes : anxiété généralisée 12,3 %, troubles paniques 3,7 %, troubles phobiques 9,9 %. Smalley (1995) trouve des chiffres encore plus importants : 20 % de phobie sociale à la fois chez les parents et dans les fratries.

Troubles de l'humeur

Quelques études montrent une augmentation du risque de troubles bipolaires chez les parents et/ou dans les fratries (DeLong, 1988 ; DeLong, 1994) ou seulement de dépressions majeures (Bolton, 1998 ; Piven, 1991 ; Smalley, 1995).

Autres troubles psychiatriques

Aucune étude n'a montré pour le moment de liens avec la schizophrénie ou l'alcoolisme.

Le tableau 7-II représente la moyenne des résultats précédents.

TABLEAU 7-II. — *Fréquence des troubles du développement et des troubles psychiatriques dans les familles d'autistes.*

<i>Pathologies</i>		<i>Fréquence</i>	
		<i>Fratrie</i>	<i>Parents</i>
Troubles envahissants du développement	Autisme	2 % à 5 %	
	Autres TED	3,6 %	
Phénotypes élargis	Troubles des relations sociales	4 % à 19 %	13 % à 46 %
	Troubles de la communication	6 % à 16 %	1 % à 10 %
	Comportements répétitifs	3 %	
Troubles psychiatriques	Trouble anxieux	20 %	20 %
	Troubles de l'humeur	4 % à 32 %	4 % à 32 %

ÉTUDES DES PHÉNOTYPES NEUROPSYCHOLOGIQUES ET/OU COGNITIFS

Les résultats des recherches cognitives s'appliquent aussi de plus en plus aux études familiales pour tenter de définir un phénotype « cognitif » (c'est-à-

dire un profil de fonctionnement particulier de la pensée) à risque. Nous reprendrons les trois secteurs cognitifs classiquement perturbés dans l'autisme.

Théorie de l'esprit

Ozonoff (1993) ne trouve pas de résultats significatifs dans les familles d'autistes à la différence de Baron-Cohen et Hammer (1997) qui montrent des capacités diminuées de théorie de l'esprit chez les parents d'enfants autistes ou atteints du syndrome d'Asperger. D'autres études utilisant des tests de reconnaissance des visages et/ou des émotions sont négatives (Smalley, 1990; Szatmari, 1993).

Cohérence centrale

Les études expérimentales utilisent souvent le test des figures encadrées (*embedded figures*, Shah, 1983) ou le *Wechsler Block Design Test* (Shah, 1993) que les autistes de bon niveau sont censés bien réussir. Les résultats sont là aussi souvent contradictoires : positifs pour certains qui trouvent que les parents d'autistes (Baron-Cohen, 1997) ou leur fratrie (Hughes, 1999) réussissent plus vite les tests, et négatifs pour d'autres (Fombonne, 1997).

Fonctions exécutives

Les résultats sont encore très hétérogènes, à la fois entre plusieurs études et selon les tests utilisés (*Wisconsin Card Sorting Test*, ou WCST, et tour de Hanoi). L'étude récente d'Hughes et coll. (1999) montre une diminution des performances dans les fratries d'autistes.

ÉTUDES DES PHÉNOTYPES BIOLOGIQUES

Ces études reprennent les hypothèses concernant les perturbations des neurotransmetteurs dans l'autisme notamment la sérotonine. En effet, on sait que 25 % à 33 % des autistes peuvent avoir un taux sanguin élevé de sérotonine (Anderson, 1987) surtout dans les familles à cas multiples (Piven, Tsai, 1991).

Des travaux ont montré une élévation de la sérotonine sanguine dans les familles d'autistes qui présentaient eux-mêmes une hypersérotininémie (Abramson, 1989; Cook, 1990; Leboyer, 1999). Ces parents ont tendance à faire plus de dépressions ou de troubles obsessionnels compulsifs que des témoins (Cook, 1994).

Dans une étude de biologie moléculaire, Cook et coll. (1997) ont montré la possibilité d'une transmission dans des familles d'autistes d'un des variants du promoteur du gène du transporteur de la sérotonine. Mais ces résultats n'ont pas été retrouvés par Klauck et coll. (1998).

Une autre piste de recherche concerne la mesure du périmètre crânien dans les familles d'autistes. En effet, nous avons déjà vu qu'une sous-population d'autistes se distinguait par une macrocéphalie. Quelques études ont montré une augmentation du périmètre crânien chez les parents et dans les fratries d'autistes (Stevenson, 1997).

ÉTUDES DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE

Les études familiales et surtout les études de jumeaux ont bien démontré sur un plan clinique l'importance des facteurs génétiques dans la transmission de l'autisme. Il reste cependant à définir les gènes en cause et à les localiser sur le génome. Or, d'une part, l'étiologie de l'autisme apparaît très probablement multifactorielle avec, pour les facteurs génétiques, des mécanismes multigéniques et, d'autre part, les gènes concernés dans le développement neurobiologique sont très nombreux et de surcroît pas tous connus.

La transmission de l'autisme ne suit donc pas les lois mendéliennes d'hérédité même si les résultats de l'étude de jumeaux de Ritvo et coll. (1985) pouvaient laisser supposer une transmission de type autosomale récessive avec près de 100 % de concordance chez les dizygotes (en fait 95 %) contre près de 25 % chez les monozygotes (en fait 23 %). On sait depuis qu'il existe des biais importants de recrutement dans cette étude. Dans toutes les études de jumeaux, le taux de concordance pour les monozygotes n'est jamais de toute manière à 100 %, ce qui implique des facteurs autres que génétiques.

La chute nette de la prévalence des troubles autistiques dans les familles chez les parents du deuxième ou troisième degré suggère le rôle de plusieurs gènes interagissant de manière variée. Au regard de la prévalence et de la distribution dans les familles des troubles autistiques, Pickles et coll. (1995) pense que trois à quatre loci au moins, voire dix, peuvent être touchés.

Les gènes supposés être impliqués dans l'étiopathogénie de l'autisme, dénommés *gènes candidats*, doivent répondre à la fois à un rôle dans le développement neurobiologique embryonnaire, puisque l'autisme se déclare précocement, et en même temps être assez spécifiques pour rendre compte de la pathologie. La recherche de tels gènes est rendue difficile par plusieurs données de base (Smalley, 1997) :

- l'autisme n'a pas encore de pathogénie définie et celle-ci est sûrement complexe;
- il n'existe pas de marqueurs biologiques de la maladie pouvant orienter vers un système neurobiologique ou neurophysiologique donné;
- les anomalies chromosomiques qui touchent une région génomique spécifique sont assez rares.

Les chercheurs en biologie moléculaire disposent de deux grands types de méthodes complémentaires et souvent couplées : les études de paires de germains atteints et les études d'association.

ÉTUDES DE PAIRES DE GERMAINS ATTEINTS, OU ÉTUDES DE LINKAGE

Cette méthode repose sur le fait que les frères et sœurs atteints par une maladie ont plus de risque de partager des régions géniques en cause dans cette maladie. Si un locus marqueur est lié au gène maladie, les paires de germains atteints auront donc un génotype identique au locus marqueur plus souvent que ne le voudrait le hasard.

Pour deux germains, la chance de partager zéro, un ou deux allèles parentaux est respectivement de 25 %, 50 % et 25 %. Pour étudier la probabilité d'une telle liaison, on compare la fréquence des paires de germains partageant la même distribution allélique parentale (dénommés *Identical by Descent* ou IBD) avec la fréquence attendue en l'absence de liaison en utilisant un test statistique du *chi-2*. Cette comparaison détermine le MLS ou *Maximum Likelihood Score ratio* (Risch, 1990) qui s'apparente à un *load score*.

Les techniques de laboratoire sont complexes et se servent de *marqueurs microsatellites* qui sont des binômes de deux mêmes séquences de di-, tri- ou tétranucléotides se retrouvant fréquemment et distribués au hasard dans le génome. Ces marqueurs sont détectés par la méthode automatisée de PCR (*Polymerase Chain Reaction*).

Cependant, la puissance relativement faible de cette méthode nécessite un grand nombre de paires de germains autistes. Comme l'autisme est une pathologie rare et que la probabilité de deux germains atteints est encore plus faible, on a dû élaborer des projets multicentriques à échelle internationale. Deux réseaux d'équipes pour la plupart européennes travaillent actuellement dans cette direction. Il s'agit de :

– l'IMGSAC ou *International Molecular Genetic Study of Autism Consortium* (1998) coordonnée par E. Maestrini (1998) qui a retrouvé des régions de liaison probable (avec un MLS > 1) sur dix chromosomes (1, 2, 4, 7, 9, 10, 16, 17, 19, 22). La région la plus signifiante se trouve sur le bras long du chromosome 7 dans la région 7q31-q35, puis dans la région 16p. Il faut noter que cette étude n'a pas retrouvé dans l'échantillon de la population allemande de liaison significative dans la région 7q11 pourtant concernée pour le gène du transporteur de la sérotonine 5-HTT. De même, cette équipe n'a pas trouvé de lien significatif entre des mutations au niveau du gène *MeCP2* et l'autisme. Ces résultats suggèrent une physiopathologie différente entre l'autisme et le syndrome de Rett (Beyer, 2003) ;

– le PARISS ou *Paris Autism Research International Sibpair Study*, étude coordonnée par M. Leboyer et C. Gillberg, qui a retrouvé onze régions suspectées (Philippe, 1999) dont six sont communes avec les études du IMGSAC (2q, 4q, 7q, 10q, 16p, 19p) et cinq sont nouvelles (5p, 6q, 15q11-q13, 18q, Xp). Les régions les plus significantes sont situées surtout en 6q et dans une moindre mesure en 7q. On remarquera que la région 15q11-q13 est impliquée dans le syndrome d'Angelman et le syndrome de Prader-Willi, parfois associés à l'autisme. De même, le chromosome 16 est impliqué dans la sclérose tubéreuse de Bourneville.

Après avoir identifié les régions suspectes, il faut pouvoir définir à une plus petite échelle les gènes concernés. Le repérage du ou des gènes est d'autant plus difficile que la région candidate est étendue. La méthode d'association vient alors compléter ces recherches.

ÉTUDES D'ASSOCIATION

Elles ont pour objectif de comparer la fréquence des allèles d'un gène candidat chez des enfants autistes par rapport à une population d'enfants témoins sains. En fait, la population témoin est souvent constituée par les allèles non transmis des parents. Le TDT ou *Transmission Disequilibrium Test* (Spielman, 1993) mesure si un allèle marqueur est transmis par un parent hétérozygote à un enfant atteint significativement plus souvent que le nombre de fois où il n'est pas transmis. Les enfants autistes étudiés doivent répondre à des critères diagnostiques très rigoureux.

Enfin, la cartographie complète du génome humain avec l'emplacement précis des gènes sur chaque chromosome en cours de réalisation dans plusieurs centres internationaux permettra de mieux explorer les régions suspectées et/ou, au contraire, de partir de ces gènes comme candidats à l'étiopathogénie de l'autisme. La cartographie du chromosome 22 qui vient d'être achevée est le premier exemple d'un tel projet (Dunham, 1999). Il reste encore à connaître le rôle de chaque gène dans la synthèse des protéines impliquées dans le développement du système nerveux central.

PRINCIPAUX GÈNES CANDIDATS ÉTUDIÉS

Certains supports biologiques et/ou génétiques ont été sélectionnés à partir de modèles étiopathogéniques possibles déjà étudiés.

L'hypothèse *dopaminergique* est une des premières à avoir été retenue sur des arguments comportementaux, biologiques et pharmacologiques. En effet, quelques études ont montré dans une sous-population d'autistes une élévation du taux d'HVA (acide homovanilique) urinaire, métabolite dérivé

de la dopamine (Martineau, 1992). Six gènes impliqués dans le fonctionnement dopaminergique ont été étudiés. Il s'agit des gènes de la tyrosine hydroxylase, de la dopamine β -hydroxylase, du tryptophane hydroxylase, de deux récepteurs de la dopamine DRD2 et DRD3, enfin du gène *HRAS* lié génétiquement à la tyrosine hydroxylase et situé en 11p15.5. Les résultats sont pratiquement tous négatifs (Martineau, 1994; Comings, 1995; Hérault, 1994). L'étude d'Hérault (1993 et 1995) retrouve cependant une association avec deux marqueurs du gène *HRAS* dans une population d'enfants autistes. Comings (1991) a également trouvé une association positive avec un marqueur du gène *DRD2* en 11q22-23 mais seulement dans un petit échantillon d'enfants autistes.

L'hypothèse *sérotoninergique* a des bases plus récentes. Heils (1996) retrouve une élévation du taux sanguin de sérotonine et une augmentation de la fonction du transporteur de la sérotonine plaquettaire. Les études de liaison portant sur des polymorphismes du gène du transporteur de la sérotonine sont cependant contradictoires : Cook et coll. (1997) montrent une association entre l'autisme et le variant court du promoteur de ce gène, tandis qu'une autre étude (Klauck, 1997) trouve une association avec le variant long.

L'hypothèse d'un dysfonctionnement du système des *opiacés* a aussi été étayée par des arguments cliniques, biologiques — augmentation du taux de β -endorphine dans l'autisme (Leboyer, 1994) — et pharmacologiques — amélioration des enfants traités par un antagoniste opiacé, la naltrexone (Leboyer, 1992). Des gènes impliqués dans la synthèse ou le métabolisme des opiacés tels que ceux de la pro-opiomélanocortine, la proenképhaline, la prodynorphine, la proconvertase de type 2, sont en cours d'étude.

Parmi les nombreux *gènes du développement*, trois ont été étudiés par Petit et coll. (1995). Il s'agit de l'homéogène *EN2*, impliqué dans le développement du cervelet, et de deux facteurs de croissance neuronaux, l'insuline *INS* et le facteur de croissance *IGF2* (*Insuline-like Growth Factor*). Seul le gène *EN2* paraît associé à l'autisme.

Le *chromosome X* a particulièrement attiré l'attention des chercheurs. En effet, le sex-ratio largement en faveur des garçons peut faire supposer un support génique localisé sur l'*X*. La contribution du syndrome de l'*X* fragile pour expliquer cette différence va en diminuant. En effet, on le retrouve maintenant, comme nous l'avons vu précédemment, associé dans seulement 4 % environ des cas d'autisme. L'étude de paires de germains autistes effectuée par Hallmayer (1996) ne retrouve pas de liaison significative, contrairement à l'étude de Petit (1996).

Enfin, d'autres liens étiopathogéniques moins évidents peuvent être discutés au cas par cas. Ainsi, Ishikawa-Brush et coll. (1997) ont décrit un cas de patient présentant à la fois un autisme et une translocation *X:8* concernant la région du gène du *Gastrin Releasing Peptide Receptor* (*GRPR*) située en *Xp22.13*. La fonction de ce gène est complexe et concerne à la fois l'appareil digestif et la modulation de l'activité neuronale.

L'équipe du PARISS a trouvé dans des fratries relevant du spectre autistique deux gènes liés à l'X (*NLGN3* et *NLGN4*) codant la neuroligine, molécule impliquée dans la transmission synaptique (Jamain, 2003). Enfin très récemment la même équipe a retrouvé dans une sous-population d'enfants autistes une mutation du gène *SHANK3* situé sur le chromosome 22q13 (Durand et coll, 2007).

Une autre région intéressante concerne le *chromosome 15* pour plusieurs raisons cliniques et biologiques. En effet, la région 15q11-q13 est impliquée dans le syndrome d'Angelman (où le chromosome perturbé est d'origine maternelle) et le syndrome de Prader-Willi (où le chromosome perturbé est d'origine paternelle), qui sont parfois associés à un syndrome autistique. D'autre part, nous venons de voir qu'une des études internationales de paires de germains autistes avait montré une liaison significative en 15q11-q13 en dehors de la présence d'un des syndromes cités ci-dessus. Les gènes localisés dans cette région semblent donc particulièrement intéressants à répertorier.

Le *chromosome 7* est une cible actuellement très convoitée car il est souvent retrouvé dans les études.

BIBLIOGRAPHIE

- ANDERSON G.M., FREEDMAN C.X., COHEN D.J. et coll. : Whole blood serotonin in autistic and normal subjects. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1987, 28, 885-900.
- AUGUST J, STEWART M.A., TSIN L. : The incidence of cognitive disabilities in the siblings of autistic children, *British Journal of Psychiatry*, 1981, 138, 416-422.
- BAILEY A., LE COUTEUR A., GOTTESMAN I. et coll. : Autism as a strongly genetic disorder : Evidence from a British twin study. *Psychological Medicine*, 1995, 25, 63-77.
- BAILEY A., PALFERMAN S., HEAVEY L., LE COUTEUR A. : Autism : The phenotype in relatives. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1998, 28, 369-392.
- BARON-COHEN S., HAMMER J. : Parents of children with Asperger syndrome : What is the cognitive phenotype? *Journal of Cognitive Neuroscience*, 1997, 9, 548-554.
- BARTON M., VOLKMAR F.R. : How commonly are known medical conditions associated with autism? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1998, 28, 273-8.
- BEYER K.J., BLASI F., BACCHELLI E. ET COLL. INTERNATIONAL MOLECULAR GENETIC STUDY OF AUTISM CONSORTIUM (IMGSAC). : Mutation analysis of the coding sequence of the MECP2 gene in infantile autism. *Human Genetics*, 2003, 112, 4, 437.

- BOLTON P., HOLLAND A. Chromosomal abnormalities. In : M. RUTTER, E. TAYLOR, L. HERSON (eds.), *Child and adolescent psychiatry : modern approaches*, 3rd ed. Oxford, England, Blackwell, 1994, 152-171.
- BOLTON P., MCDONALD H., PICKLES A. et coll. : A case-control family history study of autism, *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1994, 35, 5, 877-900.
- BOLTON P. F., MURPHY M., MCDONALD H. et coll. : Obstetric complications in autism : consequences or cause of the condition? *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1997, 36, 272-281.
- BOLTON P.F., GRIFFITHS P.D. : Association of tuberous sclerosis of temporal lobes with autism and atypical autism. *Lancet*, 1997, 349, 392-395.
- BOLTON P. F., PICKLES A., MURPHY M., RUTTER M. : Autism, affective and other psychiatric disorders : Patterns of familial aggregation. *Psychological Medicine*, 1998, 28, 385-395.
- BOUTIN P., MAZIADÉ M., MERETTE C. et coll. : Family history of cognitive disabilities in first-degree relatives of autistic and mentally retarded children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1997, 27, 165-176.
- COOK E. : Autism : Review of neurochemical investigation. *Synapse*, 1990, 6, 292-308.
- COOK E.H., CHARAK D.A., ARIDA J. et coll. : Depressive and obsessive-compulsive symptoms in hyperserotonemic parents of children with autistic disorder. *Psychiatry Research*, 1994, 52, 25-33.
- COOK E.H., COURCHESNE R., LORD C. et coll. : Evidence of linkage between the serotonin transporter and autistic disorder. *Molecular Psychiatry*, 1997, 2, 247-250.
- DELONG R.G., DWYER J.T. : Correlation of family history with specific autistic subgroups : Asperger's Syndrome and bipolar affective disease. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1988, 18, 593-600.
- DELONG G.R., NOHRIA C. : Psychiatric family history and neurological disease in autistic spectrum disorders. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1994, 36, 441-448.
- DUNHAM I., SHIMIZU N., ROE B.A., ET C. et coll. : The DNA sequence of human chromosome 22. The Sanger Centre, Wellcome Trust Genome Campus, Hinxton, Cambridge, UK. *Nature*, 1999, Dec 2, 402 (6761), 489-495.
- DURAND C.M., BETANCUR C., BOECKERS T.M., et coll. : Mutations in the gene encoding the synaptic scaffolding protein SHANK3 are associated with autism spectrum disorders. *Nature Genetics*, 2007, 39, 25-27.
- FARAONE S.V., TSUANG M.T. : Methods in Psychiatric Genetics. In : M.T. Tsuang, M. Tohen, G.E.P. Zahner (Eds.), *Textbook in Psychiatric Epidemiology*, 1995, 81-134, New York : Wiley Liss.

- FERGUSON R.A., GOLDBERG D.M. : Genetic markers of alcohol abuse. *Clinical Chimica Acta*, 1997, 257, 199-250.
- FOLSTEIN S., RUTTER M. : Infantile autism : a genetic study of 21 twins pairs, *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1977, 18, 297-321.
- FOLSTEIN S. : Twin and adoption studies in child and adolescent psychiatric disorders. *Current Opinion in Pediatrics*, 1996, 8, 339-347.
- FOMBONNE E., BOLTON P., PRIOR J. et coll. : A family study of autism : Cognitive patterns and levels in parents and siblings. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1997, 38, 667-683.
- GILLBERG C., WAHLSTRÖM J. : Chromosome abnormalities in infantile autism and other childhood psychoses : A population study of 66 cases. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1985, 27, 293-304.
- HANSON D.R., GOTTESMAN I. : The genetics, if any of infantile autism and childhood schizophrenia, *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 1976, 6, 209-234.
- HERAULT J., PETIT E., MARTINEAU J. et coll. : Autism and Genetics : Clinical approach and association study with two markers of HRAS gene. *American Journal of Human Genetics*, 1995, 60, 276-281.
- HUGHES C., PLUMET M.H., LEBOYER M. : Towards a cognitive phenotype for autism : increased prevalence of executive dysfunction and superior spatial span amongst siblings of children with autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1999, 40, 5, 705-718.
- JAMAIN S. et coll. : Mutations of the X-linked genes encoding neuroligins NLGN3 and NLGN4 are associated with autism. *Nature Genetics*, 2003, May, 34 (1), 27-29.
- KLAUCK S.M., POUSTKA F., BENNER A. et coll. : Serotonin transporter (5-HTT) gene variants associated with autism? *Human Molecular Genetics*, 1998, 6, 2233-2238.
- KOLVIN I., AUNSTED C., RICHARDSON R.M., GARSIDE R.F. : The family and social back-ground in childhood psychosis, *British Journal of Psychiatry*, 1971, 118, 396-402.
- LEBOYER M., PHILIPPE A., BOUVARD M. et coll. : Whole blood serotonin and plasma beta-endorphin in autistic probands and their first-degree relatives. *Biological Psychiatry*, 1999, 45, 2, 158-163.
- LE COUTEUR A., BAILEY A., GOODE S. et coll. : A broader phenotype of autism : The clinical spectrum in twins. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1996, 37, 785-801.
- MACCLEAN J.E., SZATMARI P., JONES M.B. et coll. : Familial factors influence level of functioning in pervasive developmental disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1999, 38, 746-753.

- MAESTRINI E., MARLOW A.J., WEEKS D.E., MONACO A.P. : Molecular genetic investigations of autism, *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1998, 28, 5, 427-437.
- MARTINEAU J., BARTHELEMY C., JOUVE J. et coll. : Monoamines (serotine and catecholamines) and their derivatives in infantile autism : age-related changes and drug effects, *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1992, 34, 593-603.
- MINTON J., CAMPBELL M., GREEN W.H. et coll. : Cognitive assessment of siblings of autistic children, *Journal of the American Academy of Child Psychiatry*, 1982, 21, 3, 256-261.
- MURPHY M., BOLTON P., PICKLES A. et coll. : Personality traits of the relatives of autistic probands. Manuscript in preparation, 1998.
- OZONOFF S., ROGERS S.J., FARNHAM J.M., PENNINGTON B.F. : Can standard measures identify subclinical markers of autism? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1993, 23, 429-441.
- PHILIPPE A., MARTINEZ M., GUILLOUD-BATAILLE M. et coll. : Genome-wide scan for autism susceptibility genes. Paris Autism Research International Sibpair Study. *Human Molecular Genetics*, 1999, 8, 805-12.
- PICKLES A., BOLTON P., MACDONALD H. et coll. : Latent-class analysis of recurrence risk for complex phenotypes with selection and measurement error : A twin and family history study of autism. *American Journal of Human Genetics*, 1995, 57, 717-726.
- PIVEN J., CHASE G.A., LANDA R. et coll. : Psychiatric disorders in the parents of autistic individuals. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1991, 30, 471-478.
- PIVEN J., TSAI G., NEHME E. et coll. : Platelet serotonin, a possible marker for familial autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1991, 21, 51-59.
- PIVEN J., PALMER P., JACOBI D. et coll. : Broader autism phenotype : Evidence from a family history study of multiple-incidence autism families. *American Journal of Psychiatry*, 1997, 154, 185-190.
- PIVEN J., PALMER P., LANDA R. et coll. : Personality and language characteristics in parents from multiple-incidence autism families. *American Journal of Medical Genetics (Neuropsychiatric Genetics)*, 1997, 74, 398-411.
- RISCH N. : Linkage strategies for genetically complex traits : III. The effect of marker polymorphism on analysis of affected relative pairs. *American Journal of Human Genetics*, 1990, 46, 229-241.
- RITVO E.R., FREEMAN B.J., MASON-BROTHERS A. et coll. : Concordance of the syndrome of autism in 40 pairs of afflicted twins. *American Journal of Psychiatry*, 1985, 142, 74-77.
- SHAH A., FRITH U. : An islet of ability in autistic children : A research note. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1983, 24, 613-620.

- SHAH A., FRITH U. : Why do autistic individuals show superior performance on the block design test? *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1993, 34, 1351-1364.
- SMALLEY S.L., ASARNOW R.F. : Brief report : Cognitive subclinical markers in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1990, 20, 271-278.
- SMALLEY S.L. : Genetics influences in childhood-onset psychiatric disorders : Autism and attention-deficit/hyperactivity disorder. *American Journal of Human Genetics*, 1997, 60, 1276-1282.
- SPIELMAN R., MCGINNIS R., EWENS W. : Transmission test for linkage disequilibrium : the insulin gene region and insulin-dependent diabetes mellitus. *American Journal of Human Genetics*, 1993, 52, 506-516.
- STEFFENBURG S., GILLBERG C., HELLGREN L. et coll. : A twin study of autism in Denmark, Finland, Iceland, Norway and Sweden. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1989, 30, 405-416.
- STEVENSON R., SCHROER R., SKINNER C. et coll. : Autism and macrocephaly (letter). *Lancet*, 1997, 349, 1744-1745.
- SZATMARI P., JONES M.B., TUFF L. et coll. : Lack of cognitive impairment in first-degree relatives of children with pervasive developmental disorders. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1993, 32, 1264-1273.
- SZATMARI P., JONES M.B., FISMAN S. et coll. : Parents and collateral relatives of children with pervasive developmental disorders : A family history study. *American Journal of Medical Genetics (Neuropsychiatric Genetics)*, 1995, 60, 282-289.
- SZATMARI P., JONES M.B., TUFF L. et coll. : Lack of cognitive impairment in first-degree relatives of children with pervasive developmental disorders. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1993, 32, 1264-1273.
- SZATMARI P., JONES M.B., ZWAIGENBAUM L., MCLEAN J.E. : Genetics of autism : Overview and new directions. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1998, 28, 351-368.
- WAHLBERG K.E., WHYNNNE L.C., OJA H. et coll. : Gene-environment interaction in vulnerability to schizophrenia. *American Journal of Psychiatry*, 1997, 154, 355-362.

8 | DIAGNOSTIC PRÉCOCE

Parmi les progrès les plus marquants de ces dernières années dans le domaine de l'autisme figurent les travaux cliniques sur les signes précoces. La description de ces signes a d'abord été rétrospective et relativement grossière. Puis, les enfants étant vus de plus en plus tôt, cela a permis de mieux connaître les manifestations initiales et la diversité des formes cliniques rencontrées. Les problèmes de diagnostic différentiel (frontière) se posent différemment au fur et à mesure que le clinicien examine des enfants plus jeunes. Dans la pratique, on considère plutôt aujourd'hui l'autisme au sein de l'ensemble des troubles du développement, surtout chez le tout-petit. Si un diagnostic syndromique complet n'est le plus souvent ni possible ni même souhaitable avant dix-huit mois-deux ans, il est en revanche nécessaire de réunir dès cet âge les meilleures observations de tous les domaines du développement et des pathologies associées.

Pour cela, le médecin de famille a évidemment un rôle déterminant puisqu'il est le premier consulté. L'examen de très jeunes enfants permet de développer une sémiologie spécifique des troubles de la communication caractéristiques de l'autisme. Il montre aussi que plusieurs de ces symptômes ont vraisemblablement la signification de troubles neurophysiologiques et/ou perceptifs. Enfin, il permet de mieux distinguer les troubles primaires des troubles secondaires (comportement difficile) qui sont davantage évitables ou curables.

INSTRUMENTS ET MÉTHODES POUR L'ÉVALUATION DES SIGNES PRÉCOCES —

GÉNÉRALITÉS

Les principaux instruments utilisés reposent sur les travaux issus du développement normal du nourrisson. En sens inverse, l'étude du développement précoce des enfants autistes a enrichi les connaissances sur les variantes du

développement normal. On peut considérer deux ordres d'anomalies dans le développement de l'enfant :

- un retard dans l'apparition des capacités (aspect temporel). Ce retard est plus ou moins précoce, plus ou moins important mais n'est pas spécifique à lui seul d'une pathologie autistique ;
- des atypies, ou déviations, dans un ou plusieurs secteurs du développement en dehors même de la notion de retard. Ces atypies dans le comportement de l'enfant se rapprochent le plus souvent des signes ultérieurs d'autisme mais il existe peut-être des signes, apparemment banals, témoins d'un début de dysfonctionnement dans le développement mental du bébé.

Plus le nourrisson est jeune, plus il est difficile de mettre en évidence des signes qui seraient pathologiques.

OUTILS D'ÉVALUATION

Les questionnaires d'aide au diagnostic comme le questionnaire E2 de Rimland et l'ADI (*cf.* chapitre 9) comportent des items sur les comportements et la communication du nourrisson avant l'âge de deux ou trois ans. Construite de manière spécifique par Sauvage et coll. (1988), l'échelle d'évaluation des comportements autistiques pour nourrisson (ECA-N) ou IBSE (traduction anglaise par Adrien, 1992) permet d'évaluer les jeunes enfants de six mois à quatre ans. Elle comporte trente-trois items dérivés de l'échelle ECA étudiée plus loin.

D'autres instruments sont fondés sur l'hypothèse de la théorie de l'esprit et de ses prémices chez le jeune enfant. Ainsi, le CHAT (*CHecklist for Autism in Toddlers*), représenté dans l'encadré ci-après et développé par Baron-Cohen et coll., s'adresse aux enfants de dix-huit mois à trois ans. Il comprend neuf questions destinées aux parents qui portent sur les relations interpersonnelles, les capacités de communication, les capacités de jeux symboliques avec les objets et les jeux de faire-semblant, et l'attention conjointe (pointages proto-impératif et protodéclaratif). Le CHAT a déjà montré la facilité et la rapidité de sa passation ainsi que sa valeur prédictive pour le dépistage de l'autisme. Les trois items suivants sont particulièrement significatifs à dix-huit mois : absence de pointage protodéclaratif, absence de jeu de faire-semblant, absence d'orientation du regard vers l'objet pointé par l'adulte. En effet, l'étude prospective de 1992 montre que la présence de ces trois anomalies à dix-huit mois donne un risque de 83,3 % de devenir plus tard autiste. Plusieurs études continuent d'étudier la CHAT en tentant de l'appliquer chez l'enfant de moins de dix-huit mois ou en perfectionnant ses items.

Le PDDST (*Pervasive Developmental Disorders Screening Test-Stage 1*), élaboré par Siegle en 1998, est un questionnaire parental divisé en trois niveaux de dépistage de zéro jusqu'à trente-six mois. Le premier niveau

(*stage 1*) est utilisé lors des visites de routine. Il a la particularité d'évaluer aussi les signes « positifs » comme les stéréotypies et pas seulement les signes « négatifs » comme le retrait et l'isolement. Certains items concernent les aspects de régression dans le développement de l'enfant.

L'école psychodynamique s'est intéressée aussi aux manifestations initiales de l'autisme, d'abord sous ses aspects psychopathologiques incluant les relations précoces mère-bébé, puis, plus récemment, en étudiant les facteurs qui rendent le nourrisson vulnérable à l'apparition d'un trouble autistique/psychotique avéré. Certains auteurs comme P. Delion et A. Carel (1998) ont défini le concept de « nourrisson à risque autistique » qui se retrouve d'ailleurs au sein de la classification CFTMEA-R 2000 dans l'axe I « bébé » (0-3 ans) sous deux appellations : B1. Bébé à risque de troubles sévères du développement et B3. Bébé à risque d'évolution dysharmonique. Une échelle d'évaluation de l'« évitement relationnel » du nourrisson qui serait un signe précurseur est en cours de validation (A. Carel).

CHAT (CHECKLIST FOR AUTISM IN TODDLERS)

Section A. Destinée aux parents :

- Est-ce que votre enfant apprécie d'être balancé, de sauter sur vos genoux, etc. ? Oui/Non
- Est-ce que votre enfant est intéressé par les autres enfants ? Oui/Non
- Est-ce que votre enfant aime escalader des choses, telles que les escaliers ? Oui/Non
- Est-ce que votre enfant aime jouer à cache-cache, à coucou le voilà ? Oui/Non
- Est-ce que votre enfant a déjà fait semblant, par exemple, de préparer une tasse de thé en utilisant une tasse et une théière en jouet, ou fait semblant de faire d'autres choses ? Oui/Non
- Votre enfant a-t-il déjà utilisé son index pour pointer, afin de demander quelque chose ? Oui/Non
- Votre enfant a-t-il déjà utilisé son index pour pointer, afin d'indiquer son intérêt à l'égard de quelque chose ? Oui/Non
- Votre enfant peut-il jouer de manière appropriée avec de petits jouets (par exemple, des voitures ou des cubes) en faisant autre chose que simplement les mettre à la bouche, les tripoter ou les faire tomber ? Oui/Non
- Votre enfant vous (parent) a-t-il déjà apporté des objets pour vous montrer quelque chose ? Oui/Non

Section B. Observation du médecin généraliste ou du travailleur social :

Au cours du rendez-vous :

- L'enfant a-t-il établi un contact oculaire avec vous ? Oui/Non



-
- Essayez d'obtenir l'attention de l'enfant puis pointez de l'autre côté de la pièce vers un objet intéressant et dites : « Oh regarde! Il y a un [nommez un jouet]! ». Regardez le visage de l'enfant. Est-ce que l'enfant a regardé de l'autre côté de la pièce pour voir ce que vous pointiez? Oui/Non
 - Pour enregistrer «oui» à cet item, s'assurer que l'enfant n'a pas simplement regardé votre main. mais a véritablement regardé l'objet que vous pointiez.
 - Obtenez l'attention de l'enfant puis donnez-lui une tasse et une théière en jouet miniature et dites : «Peux-tu préparer une tasse de thé?». Est-ce que l'enfant fait semblant de verser du thé, de le boire, etc.? Oui/Non
 - Si vous pouvez obtenir un exemple d'autre jeu de faire semblant, coter un «oui» à cet item.
 - Dites à l'enfant : «Où est la lumière?», ou «Montre-moi la lumière». Est-ce que l'enfant pointe son index vers la lumière? Oui/Non
 - Répétez la question avec : «Où est l'ourson?» ou avec tout autre objet hors de portée, si l'enfant ne comprend pas le mot « lumière ». Pour enregistrer « oui » à cet item, l'enfant doit avoir levé les yeux vers votre visage au moment du pointage.
 - Est-ce que l'enfant est capable de construire une tour de cubes? (Si oui, combien?) (Nombre de cubes :) Oui/Non

MÉTHODOLOGIE D'ÉTUDE, DOCUMENTS ET SUPPORT UTILISÉS

La première source d'information est le recueil des données obtenu grâce à l'entretien avec les parents. Cet entretien doit être semidirectif et orienté pour éviter le plus possible les biais dus à l'interprétation et à la mémorisation des faits.

Une autre possibilité, quand elle existe, est d'utiliser l'enregistrement des *films familiaux* qui ont l'intérêt de montrer l'enfant en interaction dans son milieu naturel à une époque où personne ne connaît le diagnostic. Une série de travaux réalisés notamment par l'équipe de Tours (Zakian, 2000; Malvy 1997) a porté sur l'évaluation précoce de ces enfants filmés à différents âges par leurs parents. Les méthodes d'évaluation étaient variées (cotateurs avertis du diagnostic/cotateurs non avertis, comparaison d'enfants autistes/normaux/retardés non autistes/porteurs d'une maladie génétique particulière). Cette méthode a permis de dégager plusieurs résultats montrant :

- des troubles du comportement relationnel et moteur déjà repérables entre zéro et un an, comme l'absence de mimiques expressives, une interaction insuffisante, l'hypotonie, l'attention difficile à fixer, l'absence de sourires (Adrien, 1993);

- des troubles portant essentiellement sur certaines fonctions; par ordre d'intensité : l'imitation, l'intention, la communication, le contact, les émotions, les associations. Ces troubles étaient déjà visibles à un âge compris entre zéro et un an mais s'affirmaient plus entre un et deux ans (Malvy, 1994);

- des troubles précoces de l'imitation (Malvy, 1999);

- des différences distinguant de jeunes enfants autistes et retardés sans autisme. À treize mois, les items significativement plus pathologiques chez les autistes étaient : les stéréotypies, l'intolérance à la frustration, l'intolérance au changement, les troubles du contact corporel, l'indifférence au monde sonore. À l'âge de dix-huit mois, les mêmes signes restaient présents et apparaissaient en plus des troubles du contact, de la communication, de l'imitation et de l'attention (Malvy, 1996);

- des troubles de l'attention sociale avant l'âge de six mois (Maestro, 2002).

Une méta analyse récente des études utilisant les films familiaux met l'accent sur les nombreux biais méthodologiques inhérents à ce type de recherche en insistant notamment sur le manque d'homogénéité des séquences vidéo (Palomo et coll., 2006).

Les autres documents à la disposition du spécialiste sont le carnet de santé où figurent notamment les examens obligatoires du premier, quatrième, neuvième et vingt-quatrième mois. Malheureusement, ces examens sont rarement détaillés et le médecin traitant ne repère souvent que les grandes étapes du développement (marche, langage). Certains médecins de santé publique souhaiteraient voir un instrument de dépistage du type CHAT dans les carnets de santé. Enfin, d'autres documents peuvent être utiles comme les comptes rendus d'hospitalisation en service de pédiatrie.

SIGNES INITIAUX D'AUTISME DANS LE DÉVELOPPEMENT PRÉCOCE DU NOURRISSON

La première étape est de savoir reconnaître un retard dans le développement précoce de l'enfant même si celui-ci n'est pas synonyme d'autisme. Le diagnostic de retard est relativement facile à faire à deux ans, que le retard soit isolé, portant sur un seul secteur du développement, ou global. En effet, à cet âge, les principales étapes de la vie de relation et de l'autonomie sont en place (marche, langage, communication) et on peut dire si elles sont acquises ou non.

En général, quand le retard est précoce et/ou important, les signes d'autisme émergent au fur et à mesure à partir du « socle » du retard mental. Le retard au diagnostic d'autisme est relatif puisque l'enfant a déjà été suspecté de trouble du développement.

Quand le retard est léger ou concerne uniquement le langage, les symptômes sont forcément plus tardifs et l'alerte est donnée plus tard, d'autant plus qu'on

laisse une marge large dans le développement verbal. La première question des parents porte souvent sur l'existence d'une surdité.

La recherche de signes plus spécifiques va de pair avec la recherche de signes prédictifs les plus précoces possibles. En dehors du développement de la communication verbale, on s'intéresse donc de plus en plus aux autres modes de communication et à leurs prémices (Lazartigues, 2001). Ainsi, l'attention conjointe, les pointages, le regard, les mimiques, le partage de l'émotion sont de nouveaux sujets d'études (*cf. supra*, le CHAT). Cependant, ils sont moins faciles à percevoir et leurs défauts moins faciles à détecter par des non-professionnels. Certains praticiens voudraient les voir figurer dans les carnets de santé au même titre que la motricité ou le langage. En cas de retard plus important, ces signes peuvent être « noyés » dans un ensemble clinique plus chargé.

Le tableau 8-I résume le type de signes initiaux d'autisme. Certains signes fréquemment retrouvés dans le développement précoce des enfants autistes, tels que les troubles somatiques, sont malheureusement aussi banals dans la population générale. Les signes plus spécifiques concernent tous les indices de contact et de communication dont certains sont subtils mais pertinents (réaction anticipatrice des bras). Une fois la marche acquise, il est plus facile de tester la prise d'initiatives de l'enfant dans les contacts relationnels.

Les parents se repèrent plus aux aspects du tempérament général de leur bébé qu'aux aspects développementaux plus « techniques ». Certains décrivent des bébés trop calmes, mous, peu réactifs à toutes les modalités sensorielles, à la mimique pauvre; d'autres, au contraire, des bébés peu adaptables, excitables, hyperréactifs, préférant les stimulations sensorielles de l'environnement aux contacts sociaux. On retrouve également ces profils opposés dans la description clinique des enfants autistes plus âgés.

MODES DE DÉBUT

La nature des signes initiaux n'est pas le seul paramètre à considérer dans le diagnostic précoce de l'autisme. La chronologie de ces signes et leur dynamique sont aussi importantes à observer. C'est là où l'observation reste toujours indispensable. En effet, certains signes inquiétants peuvent disparaître car ce n'était pas en soit leur présence qui était pathologique mais leur persistance, leur aspect monolithique et répétitif. On peut citer de nombreux exemples d'activités que le nourrisson a besoin de répéter pour les maîtriser (écholalie développementale, imitations différées et hors contexte comme le bravo avec les mains et autres tapotements d'objets, recherche de sensations dans les postures et la motricité, etc.). Le nourrisson normal abandonne plus ou moins vite ces schèmes répétitifs pour passer à d'autres plus élaborés. Cependant, à cet âge, le temps d'observation nous est compté car les parents attendent de plus en plus tôt une orientation diagnostique.

Deux grands types de début ont été décrits :

– le début précoce progressif où les signes d'autisme apparaissent relativement tôt entre six et dix-huit mois et se complètent peu à peu pour aboutir à trois ans à un tableau d'autisme typique ;

– le début secondaire qui semble apparaître en général vers deux ans après une période de développement normal et parfois à l'occasion d'un événement intercurrent somatique (épisode fébrile, maladie infectieuse) voire psychologique (traumatisme psychologique, séparation). Il est toujours diffi-

TABLEAU 8-I. — *Les signes précoces d'autisme (0 à 2 ans).*

<i>Signes précoces</i>	<i>Avant 6 mois</i>	<i>6 mois à 1 an</i>	<i>1 an à 2 ans</i>
<i>Troubles somatiques</i>			
Insomnie silencieuse	X		
Troubles alimentaires	X		
<i>Tonus</i>			
Hypotonie	X	X	
Difficultés d'ajustement postural	X	X	
<i>Motricité</i>			
Bébé trop calme	X	X	X
Marche sur la pointe des pieds			
<i>Communication non verbale</i>			
Absence de regards		X	X
Absence de sourires	X	X	X
Mimique pauvre	X	X	X
Absence d'attitude anticipatrice des bras	X	X	X
Absence d'attention conjointe			X
Absence de pointage			X
<i>Communication verbale</i>			
Absence de jasis, babillage	X	X	X
Absence de mots			
<i>Comportements répétitifs</i>			
Balancements ou gestes répétitifs	X	X	X
Autostimulations visuelles ou auditives		X	X
Stéréotypies d'objets			X
<i>Réactivité à l'environnement</i>			
Apparence de surdité	X	X	X
Absence d'émotions	X	X	X
Réactivité émotionnelle exagérée	X	X	X
Intérêts particuliers à caractère sensoriel		X	X
<i>Interaction sociale</i>			
Absence d'imitation		X	X
Absence de jeux de faire semblant			X
Absence de jeux de partage			X

cile d'analyser la valeur de ces événements *a posteriori*. On peut aussi penser que le regard des parents sur leur enfant est toujours plus aiguisé après un tel événement et qu'ils découvrent des anomalies jusque-là passées inaperçues.

Un mode de début secondaire est plus ou moins tardif mais se distingue du tableau beaucoup plus régressif et d'évolution rapidement démentielle du trouble désintégratif de l'enfance. Il faut également exclure les modes de début tardifs après trois ans des troubles légers comme le syndrome d'Asperger ou les troubles apparentés à l'autisme (type psychoses infantiles).

Le tableau 8-II décrit plusieurs exemples illustrant ces modes de début.

TABLEAU 8-II. — *Modes de début dans les troubles envahissants du développement.*

Type de troubles envahissants du développement	Description du mode de début
Autisme infantile Début précoce progressif	Enfant trop calme, dormait beaucoup jusqu'à 6 mois. Était mou et avait du mal à s'ajuster dans les bras. Regardait et souriait peu à 9 mois. À 1 an, paraissait sourd, était fasciné par les lumières. Ne babillait pas. Marche acquise à 14 mois. À 18 mois, très silencieux, pas de mots, pas de pointage. Ne regardait pas quand on lui parlait. Jeux de mains devant les yeux. À 2 ans, pas de langage. Recherchait l'isolement et se balançait. À 3 ans, pas de jeux sociaux, pas de jeux symboliques. Stéréotypies avec les objets.
Autisme infantile Début secondaire	Regardait et souriait bien à 1 an. Utilisait quelques mots en communication à 18 mois. Vers 2 ans, après une infection ORL, stagnation du langage. Jargonne sans but communicatif. Indifférent aux autres. Colères intenses. À 3 ans, reste en retrait. Pas d'activités symboliques.
Trouble désintégratif de l'enfance	Développement normal dans tous les secteurs jusqu'à 2 ans 1/2. Vers cet âge, régression et détérioration des acquis. Apparition d'une épilepsie sévère et de troubles neurologiques.
Syndrome d'Asperger	Développement normal jusqu'à 3 ans, à part une marche un peu tardive à 18 mois. À l'entrée en maternelle, on signale une tendance à l'isolement sur le groupe. À la maison se développent des activités solitaires, des moments de rêveries, des intérêts restreints et particuliers pour certains thèmes (les dinosaures, les trains). Entre 3 et 4 ans, apparition d'angoisses aux changements et de rituels plus ou moins contraignants
Autres troubles envahissants du développement et/ou dysharmonies psychotiques	Développement normal. Entre 2 et 3 ans, apparition d'angoisses et de colères inexpliquées. À 3 ans, troubles des relations sociales et du comportement. Entre 4 et 5 ans, troubles du cours de la pensée, perte du contact avec la réalité. Bizarreries.

L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC

Les difficultés précédemment décrites et la nécessité d'une observation rendent l'annonce du diagnostic délicate et prudente, en tout cas dans un premier temps. Comment répondre aux questions des parents quand le praticien expérimenté s'en pose lui-même? Comment hiérarchiser les attentes des parents? On peut tenter de répertorier les réponses même si chaque enfant et chaque parent est différent.

Quel nom pour le diagnostic? Les réponses dépendent du degré d'information des parents. Ceux qui attendent une réponse manichéenne du type «autiste» ou «pas autiste» ont malheureusement aussi trop souvent une vision tranchée et dramatique de l'autisme en général. Le praticien sait que ces parents revendiquent une réponse sans ambiguïté mais qui va les anéantir! À l'opposé, d'autres parents évitent d'avoir à entendre des choses inquiétantes. Le rôle du pédopsychiatre est de savoir moduler dans certains cas un optimisme parfois proche du déni qui empêche l'inscription dans les soins, dans d'autres cas un pessimisme exagéré qui aboutit à la résignation passive.

Nous choisissons la plupart du temps de raisonner en termes dimensionnels et non pas catégoriels et d'informer les parents en prenant un modèle descriptif clinique plutôt qu'un modèle nosographique et/ou théorique. Ainsi, nous exprimons nos conclusions en parlant de troubles plus ou moins significatifs et plus ou moins intenses d'autisme.

Quelle évolution prévoir? Nous ne disposons pas d'études scientifiques suffisantes pour prévoir l'avenir d'un nourrisson de deux ans présentant un syndrome autistique sans pathologie associée. On peut se référer à l'intensité des troubles et du retard associé mais seulement dans une certaine mesure. Les parents se projettent de manière légitime dans un avenir lointain (scolarité, autonomie à l'âge adulte), alors que la forme clinique et évolutive n'est pas forcément bien définie. On doit les aider à observer leur enfant sur des périodes de temps plus longues qu'un enfant normal, à percevoir des progrès selon une grille adaptée à leurs difficultés et à partir d'un état défini à un moment donné. On doit les aider à se mettre d'emblée dans une démarche thérapeutique adaptée aux besoins de leur enfant (dans la mesure de leur désir et de leur place de parents) et non pas d'observateurs impuissants constatant chaque jour les différences avec les autres enfants ou l'enfant idéal. Cette notion de préparation au deuil de l'enfant idéal chère aux psychanalystes est cruciale pendant la période d'annonce du diagnostic. Pour aider les parents à construire un enfant futur, il faut tout de suite mettre en valeur les qualités de l'enfant, ses capacités émergentes et les éléments en faveur d'une évolution positive dans certains domaines.

Quels soins? L'annonce du diagnostic implique la proposition d'une approche thérapeutique. Parfois, même dans les cas légers où le diagnostic doit être particulièrement prudent, l'établissement de soins avant l'annonce officielle

d'un syndrome autistique permet d'accompagner les parents en leur présentant le suivi comme une « observation-thérapie » de leur enfant. Les thérapies d'échange et de développement, par leur caractère naturel et calqué sur le développement mental, se prêtent bien à ce protocole de soins « adaptatifs ».

L'acceptation par les parents de la maladie autistique chez leur enfant dépend bien sûr de leurs propres capacités psychologiques, de leur personnalité, de leur parcours antérieur, mais également de la forme symptomatique et/ou évolutive de l'autisme.

Un autisme d'apparition précoce et progressive laisse un peu plus de temps pour s'adapter. Un autisme de révélation secondaire et retardée est souvent vécu comme un traumatisme.

Dans le cas des autismes « associés », la chronologie de succession dans l'identification des deux pathologies compte aussi.

PREMIÈRE SITUATION : LA DÉCOUVERTE D'UNE PATHOLOGIE ASSOCIÉE SUCCÈDE AU DIAGNOSTIC D'AUTISME

Le diagnostic médical vient souvent après une période difficile et douloureuse pour les parents de reconnaissance et de confirmation des troubles autistiques. La découverte d'une pathologie associée peut mettre l'autisme au second plan, soit parce que les parents se mobilisent autour de cette découverte, soit parce que la symptomatologie autistique se modifie. Cette modification peut aller dans le sens positif d'une amélioration des troubles du contact, mais c'est souvent au détriment des acquisitions car le retard et le handicap s'installent à ce moment. C'est un cas de figure fréquent pour les affections neurologiques, comme la sclérose tubéreuse de Bourneville, par exemple.

L'annonce d'une pathologie connue, « concrète », à la différence d'un syndrome « abstrait » comme l'autisme, peut aider les parents à mieux comprendre les difficultés de leur enfant et à rationaliser leur conduite face à des comportements déroutants. En apportant des éléments nouveaux et étiologiques à l'autisme, la pathologie « surajoutée » peut paradoxalement alléger le sentiment de culpabilité et d'impuissance des parents.

Malheureusement, l'espoir et la demande de traitement qui s'en suivent trouvent presque toujours porte close car ces pathologies, sauf exceptions (phénylcétonurie, hypothyroïdie) sont incurables.

D'autre part, la confirmation d'une origine génétique et les examens proposés aux parents peuvent engendrer des sentiments de persécution et de culpabilité. Le rejet de la responsabilité génétique sur l'un ou l'autre des deux parents risque d'aggraver la fragilité d'un couple déjà mis à rude épreuve par la naissance d'un enfant autiste. En revanche, l'existence d'une pathologie génétique connue permet d'améliorer l'évaluation du risque de récurrence et d'apporter plus de réponses aux parents dans le cadre du conseil génétique.

SECONDE SITUATION : L'AUTISME APPARAÎT SECONDAIREMENT, APRÈS UNE PATHOLOGIE SOMATIQUE DÉJÀ IDENTIFIÉE

Les parents sont souvent informés et inquiets par rapport au risque de retard mental lors de l'annonce du diagnostic d'une maladie génétique et/ou neurologique. Mais ils ne sont pas préparés à la survenue possible d'un syndrome autistique. Ces parents peuvent interpréter le nouveau comportement de leur enfant comme une réaction de refus face à sa maladie et aux contraintes qu'elle impose.

Nous avons également rencontré des parents qui interprétaient le comportement d'isolement et de retrait autistique de leur enfant comme une preuve d'autonomie et d'indépendance. Si de surcroît l'enfant est passif, il risque d'être considéré comme simplement calme.

Un enfant handicapé par une dysmorphie faciale et un retard mental visibles et socialement invalidants (comme dans la trisomie 21) peut, par un comportement autistique silencieux, se rendre discret aux yeux de tous et apporter un certain « confort » à l'amour-propre et à la vie quotidienne de ses parents. Cette interprétation « optimiste » redonne à l'enfant un potentiel de capacités psychologiques et intellectuelles menacées par le retard mental. Cependant, ce point de vue ne facilite pas dans un premier temps l'acceptation de l'autisme, l'adhésion aux soins et les relations avec le pédopsychiatre.

La majorité des parents subit avec des réactions dépressives ces difficultés et ces interventions médicopsychologiques supplémentaires qui viennent s'ajouter en cascades. Certains, moins bien soutenus, peuvent se décourager. Le refus de contact de leur enfant peut accélérer un détachement affectif déjà pressenti comme moyen de défense face à la perspective du handicap.

Les troubles du comportement provoqués par l'autisme gênent l'application des soins médicaux et obligent les professionnels à adapter leur prise en charge psychoéducative qui était orientée au départ vers la rééducation d'un retard « simple ».

BIBLIOGRAPHIE

- ADRIEN J.-L., LENOIR P., MARTINEAU J. et coll. : Blind ratings of early symptoms of autism from family home movies. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1993, 32, 3, 617- 626.
- ADRIEN J. L., BARTHELEMY C., PERROT A. et coll. : Validity and reliability of the infant behavioral summarized evaluation (IBSE) : a rating scale for the assessment of young children with autism and developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1992, 22, 3, 375-94.
- BARON-COHEN S, ALLEN J, GILLBERG C. : Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *British Journal of Psychiatry*, 1992, 161, 839-43.

- DELION P. (sous la dir.), avec A. BEUCHER, A. BULLINGER, A. CAREL et coll. : *Les bébés à risque autistique*. Collection *Mille et un bébés*, Erès, Ramonville, 1998.
- DELION P. : Le bébé à risque autistique : une théorie de l'organisation thérapeutique, *Devenir*, 2001, 13, 1, 87-104.
- LAZARTIGUES A., LEMONNIER E., LE ROY F. et coll. : Du repérage des premières manifestations des troubles autistiques par les parents à la première prise en charge. *Annales Médico Psychologiques*, 2001, 159, 5, 403-410.
- MAESTRO S., MURATORI F., CAVALLARO M.C. et coll. : Attentional skills during the first 6 months of age in autism spectrum disorder. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 2002, 41, 10, 1239-45.
- MALVY J., ROUX S., ZAKIAN A. et coll. : A brief clinical scale for the early evaluation of imitation disorders in autism. *Autism*, 1999, 3, 4, 357-369.
- MALVY J., ADRIEN J.-L., SAUVAGE D. : Signes précoces de l'autisme et films familiaux. *Psychiatrie de l'enfant*, 1997, 1, 175-198.
- MALVY J., ADRIEN J.-L., ROUX S. et coll. : Signes précoces de l'autisme infantile et retard mental. *Devenir*, 1996, 3, 39-58.
- MALVY J., ADRIEN J.-L., ROUX S. et coll. : Autisme et films familiaux : évaluation fonctionnelle des premiers signes. *ANAE*, 1994, 26, 33-37.
- PICCO M., CAREL A. : Évitement relationnel du nourrisson et dépistage précoce, *Psychiatrie de l'enfant*, 2002, 45, 1, 171-205.
- PALOMO R., BELINCHON M., OZONOFF S. : Autism and familial home movies : a comprehensive review (early identification). *Journal of developmental and behavioral pediatrics*, 2006, 27, 59-68.
- RIMLAND B. : Diagnostic checklist Form E2 : a reply to Parks. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1984, Sept. ; 14 (3) : 343-6.
- SAUVAGE D. : *Autisme du nourrisson et du jeune enfant*. 2^e édition, Masson, Paris, 1988.
- SIEGEL B. : Early screening and diagnosis in autism spectrum disorders : the pervasive developmental disorders screening test (PDDST). Paper presented at : The State of the Science in Autism : Screening and Diagnosis Working Conference ; June 15-17, 1998 ; Bethesda, MD.
- ZAKIAN A., MALVY J., DESOMBRE H. et coll. : Early signs of autism and family films : a new study by informed evaluators and those unaware of the diagnosis. *Encephale*, 2000, 26, 2, 38-44.

9 | ÉVALUATIONS

ÉVALUATIONS DU DÉVELOPPEMENT

GÉNÉRALITÉS

Les évaluations qui paraissaient impossibles (en raison de la fuite du contact et des troubles du comportement), voire inutiles (selon certains dogmes théoriques) il y a seulement quelques années, sont de plus en plus diffusées. Ces évaluations comprennent plusieurs niveaux de spécialisation selon le degré d'investigation et peuvent aller de l'examen de routine à la recherche de processus cognitifs particuliers. Même sans outils spécialisés, une équipe soignante peut actuellement effectuer un bilan mesurant l'intensité des troubles autistiques et le degré de retard mental des enfants. L'évaluation de certaines fonctions cognitives spécifiques et la recherche de troubles génétiques requièrent, en revanche, une expérience et une infrastructure plus développée.

L'évaluation de l'enfant est devenue indispensable pour plusieurs raisons :

- elle permet de dresser un *profil clinique et/ou bioclinique* individuel qui met en relief les caractéristiques de l'enfant ;
- pour lequel on peut proposer un projet thérapeutique adapté et personnalisé ;
- qui étaye la définition d'une forme clinique dont on peut prédire éventuellement l'évolution (selon l'intensité des troubles, l'importance du retard, l'existence d'une pathologie associée, etc.) ;
- en tout cas, la première évaluation sert de ligne de base à partir de laquelle on peut suivre les progrès de l'enfant et les effets des différentes thérapies.

On peut conceptualiser deux types d'évaluation complémentaires :

- une évaluation « *synchronique* » qui correspond à une photographie à un moment donné de la vie de l'enfant. Cette évaluation est réalisée en général sous forme de bilan intensif sur quelques jours au maximum. Elle a l'avantage d'être précise et obéit à des critères standardisés et homogènes selon une unité de temps et d'espace bien définie ;
- une évaluation « *diachronique* », ou évaluation continue sur plusieurs mois, qui permet d'observer tous les mouvements et toutes les étapes du

développement de l'enfant. En effet, les troubles autistiques se caractérisent par la variabilité importante des comportements, l'irrégularité de l'utilisation des capacités, la dépendance extrême à l'environnement et au contexte. Une photographie à un instant précis ne peut donc résumer le profil d'un enfant. L'observation des parents et de l'équipe soignante sur un temps plus long et soumis aux aléas du quotidien reste primordiale.

Les évaluations ont fait enfin l'objet d'un équivalent de conférence de consensus, rédigées en juin 2005 sous ce titre : « Les Recommandations pour la Pratique Professionnelle du Diagnostic de l'Autisme » (rapport effectué par A. Baghdadli).

ÉVALUATION DU COMPORTEMENT

Observation clinique

Elle doit s'exercer dans toutes les situations de la vie de l'enfant : en activité libre, en activité structurée avec un adulte, en groupe avec d'autres enfants, pendant les repas, au cours du sommeil. L'observation clinique analyse plusieurs comportements qu'on peut classer dans différentes catégories : la qualité du contact, les moyens et les modes de communication, les interactions sociales, affectives et émotionnelles, l'utilisation des objets sociaux et des jouets symboliques, l'autonomie, l'alimentation et le sommeil. L'enregistrement filmé en vidéo est un support utile pour l'analyse détaillée des interactions et pour la restitution des observations aux parents.

Questionnaires et échelles

Ces instruments ont pour but de quantifier et d'objectiver le plus possible des comportements qui restent soumis de toute manière à l'appréciation d'un adulte. Parmi les outils principaux on peut citer les suivants.

L'ADI-R ou *Autistic Diagnostic Interview Revised* (Lord, 1991) se présente comme un vaste répertoire d'items (cent-onze au total), explorant tous les signes d'autisme et qui est rempli par un examinateur expérimenté au cours d'un entretien semi-structuré avec les parents. Ce questionnaire a le mérite d'être exhaustif, contient une partie sur la petite enfance, mais est long à passer. Il permet en outre de calculer des scores utilisables en algorithme afin de définir des correspondances avec la CIM-10. L'ADI contient en fait toutes les informations qu'un entretien complet avec les parents devrait retrouver même si la consultation est moins structurée.

L'ADOS-G (*Autistic Diagnostic Observation Scale Generic*, Lord, 2000) évalue le comportement des personnes autistes dans le cadre d'activités standardisées correspondant à des niveaux variés de développement (du jeune enfant jusqu'à l'âge adulte). Elle vient compléter l'ADI-R.

Le SCQ ou *Social Communication Questionnaire*, désigné anciennement sous le terme ASQ (*Autism Screening Questionnaire*), a été développé par Berument et coll. (2000). Il comporte quarante items tirés de l'ADI-R et permet de discriminer les troubles envahissants du développement quel que soit le niveau du retard mental associé. En revanche, il départage peu l'autisme infantile des autres troubles envahissants du développement.

La CARS-T ou *Childhood Autistic Rating Scale* (Schopler, 1988) comprend quinze catégories dont quatorze secteurs du développement (relations sociales; imitation; réponses émotionnelles; utilisation du corps; utilisation des objets; adaptation au changement; réponses visuelles; réponses auditives; goût, odorat, toucher; peur, anxiété; communication verbale; communication non verbale; niveau d'activité; niveau intellectuel et homogénéité du fonctionnement intellectuel) et une quinzième catégorie qui évalue l'impression générale du cotateur. Cette échelle est rapide à passer, permet des cotations intermédiaires par demi-point entre 0 et 4. Le score total permet de situer l'enfant sur une échelle graduée en intensité qui départage le caractère « non autistique » (score inférieur à 30), « légèrement à moyennement autistique » (score compris entre 30 et 37,5) et « sévèrement autistique » (score supérieur à 37,5). Cette échelle s'applique bien aux syndromes autistiques de type Kanner moyennement retardés, mais elle est moins pertinente pour les syndromes atypiques ou de haut niveau intellectuel. En effet, pour certains items, l'intensité de cotation est dépendante du retard mental associé.

L'ECA-R ou échelle de comportement autistique révisée (Barthélémy, 1997) est constituée par vingt-neuf items désignant des comportements facilement visibles chez l'enfant autiste mais qu'on peut coter aussi à l'aide d'un glossaire détaillé. Des études statistiques ont permis de faire ressortir un facteur plus spécifique chez enfants autistes dénommé « *trouble relationnel* » qui comprend treize items (1. recherche l'isolement; 2. ignore les autres; 3. interaction sociale insuffisante; 4. regard inadéquat; 5. ne s'efforce pas de communiquer par la voix, la parole; 6. difficultés à communiquer par les gestes et la mimique; 8. manque d'initiative, activité spontanée réduite; 9. troubles des conduites vis-à-vis des objets, de la poupée; 12. activités sensori-motrices stéréotypées; 23. attention difficile à fixer, détournée; 24. bizarreries de l'audition; 26. n'imité pas les gestes, la voix d'autrui; 28. ne partage pas l'émotion). L'autre facteur désigné par l'expression « *trouble de la modulation* » regroupe trois items (11. intolérance au changement, à la frustration; 13. agitation, turbulence; 16. hétéroagressivité).

L'EFC, ou évaluation fonctionnelle des comportements ou *Behaviour Function Inventory* (Adrien, 2001), répertorie treize fonctions (attention; perception; association; intention; motricité; tonus; imitation; émotion; contact; communication; cognition; instinct; régulation) définie chacune par huit items cotés en termes d'intensité de dysfonctionnement. Cette échelle permet de passer du stade uniquement descriptif de comportement au stade

psychopathologique des fonctions neuropsychologiques et neurophysiologiques. Les résultats autorisent des corrélations biocliniques avec d'autres paramètres biologiques et/ou électrophysiologiques.

L'échelle de Vineland ou *Adaptive Behaviour Scales* (Sparrow, 1984) évalue quatre grands domaines du comportement adaptatif : la communication (réceptive ; expressive ; écrite), l'autonomie (personnelle ; familiale ; sociale), la socialisation (relations interpersonnelles ; loisirs ; capacités d'adaptation), la motricité (générale ; fine).

La BOS ou *Behaviour Observation Scale* (Freeman, 1980) reprend un peu le même principe en proposant aux enfants des mises en situation libre en présence de jouets ou d'objets et des séquences structurées autour d'une activité standardisée.

Le PEP-R ou *PsychoEducative Profile Revised* (Schopler, 1990) fait partie intégrante du programme TEACCH et précède la mise en route des indications éducatives. Ces évaluations sont donc particulièrement adaptées au TEACCH et partagent les mêmes objectifs de pragmatisme. Le PEP-R évalue les capacités actuelles et les capacités en émergence dans sept domaines (imitation ; perception ; motricité fine ; motricité globale ; coordination oculo-manuelle ; performance cognitive ; cognition verbale). Il peut être appliqué aux enfants âgés de six mois à sept ans. Il a l'avantage de dresser un portrait rapide et concret des déficiences et des capacités de l'enfant propre à définir des prises en charge éducatives pratiques. Son adaptation à l'adolescent et à l'adulte, l'AAPEP (Mesibov, 1989), est utilisée après l'âge de douze ans et est plus adapté à l'évaluation de capacités utiles pour le quotidien, dans la formation professionnelle et dans l'autonomie sociale.

Il se compose de trois échelles :

- une échelle d'observation directe ou *testing* ;
- une échelle se basant sur les observations des intervenants du milieu de travail ;
- une échelle se basant sur une interview des personnes résidant avec le jeune autiste.

Chacune d'entre elles se compose de six domaines communs : les compétences professionnelles (CP), l'autonomie (A), les activités de loisirs (AL), le comportement professionnel (CPr), la communication fonctionnelle (CF), le comportement interpersonnel (CI).

ÉVALUATION PSYCHOLOGIQUE

L'évaluation psychologique est très vaste si l'on tient compte de toutes les composantes en jeu : évaluation psychométrique du développement, neuropsychologie, psychologie cognitive, éventuellement tests projectifs dans les formes légères.

Évaluation du retard

Tout enfant autiste peut avoir une évaluation de son niveau de développement au moyen d'instruments utilisés pour la population générale. Cependant, le psychologue connaissant bien l'autisme doit pouvoir interpréter les relations réciproques entre le retard et/ou les déficiences de certaines capacités et les processus autistiques plus spécifiques. Certaines sous-épreuves, notamment dans le domaine verbal, doivent être analysées avec attention car elles peuvent témoigner des difficultés propres à l'autisme (abstraction, conceptualisation, compréhension sociale).

Les quotients de développement peuvent être issus de différents tests psychométriques choisis en fonction de l'âge de développement des enfants :

- l'échelle de Brunet-Lézine Révisé (zéro à trente mois). Cette échelle est importante à considérer car, d'une part, elle est très largement répandue, d'autre part, elle s'adresse aux jeunes enfants. Étant donné que les enfants autistes ont souvent un retard associé, cette échelle pourra s'appliquer à leurs niveaux de développement. Un quotient verbal peut être obtenu à partir des items de la catégorie L « Langage » et un quotient non verbal ou performance à partir des items de la catégorie C « Coordination oculo-manuelle ». La catégorie S « Socialisation » est particulièrement importante pour évaluer les troubles autistiques. On peut donc tirer de cette échelle « généraliste », si elle est bien employée, des conclusions déjà pertinentes pour l'évaluation d'un jeune enfant autiste ou d'un grand enfant autiste retardé ;

- les échelles de McCarthy MSCA (*McCarthy Scales of Children's Abilities*, 1970) utilisables entre deux ans et demi et huit ans et demi ;

- les EDEI (à partir de trois ans), la WPPSI (trois ans-sept ans), le WISC III et WISC-R (à partir de six ans) sont utilisables uniquement chez les enfants autistes de bon niveau intellectuel ou les adolescents peu retardés.

Évaluation des fonctions symboliques et de la cognition sociale

Le *Symbolic Play Test* (Lowe, 1976) évalue les capacités de jeux symboliques chez les enfants de douze à trente-six mois au moyen de petits personnages et objets usuels.

La BECS, ou batterie d'évaluation du fonctionnement cognitif et social (Adrien, 1994), cote neuf items du domaine social (régulation du comportement ; interaction sociale ; attention conjointe ; langage expressif ; langage compréhensif ; imitation vocale ; imitation gestuelle ; relation affective ; expression émotionnelle) et sept items du domaine sensori-moteur (image de soi ; jeu symbolique ; schèmes d'action ; causalité opérationnelle ; moyens-buts ; relations spatiales ; permanence de l'objet).

L'ECSP, ou évaluation de la communication sociale précoce (Guidetti, 1993), est un outil issu d'une échelle anglo-saxonne (Seibert, 1986) qui examine la communication chez l'enfant âgé de trois à trente mois dans trois

registres : l'interaction sociale; l'attention conjointe; la régulation du comportement. Elle est structurée en quatre niveaux de développement — simple, complexe, conventionnel gestuel et verbal, symbolique — élaborés dans une perspective néopiagétienne. L'attention conjointe est cotée selon trois degrés hiérarchiques : initie l'échange; répond à l'échange; maintient l'échange.

L'EASE, ou échelle d'adaptation sociale pour enfants (Hughes et coll., traduction par I. Soares-Boucaud, 1997), contient cinquante items correspondant à des aptitudes échelonnées selon un niveau de moins de deux ans jusqu'à un niveau égal ou supérieur à cinq ans. L'intérêt de cette échelle est qu'elle distingue vingt-cinq items dépendant de capacités en « théorie de l'esprit » des vingt-cinq items restants qui ne requièrent pas de telles capacités. On peut donc obtenir deux scores totaux distincts.

Les tests de « théorie de l'esprit » du premier degré, comme *Sally et Ann* ou les *Smarties* (Frith, 1989), sont faciles à passer et sont destinés à des enfants de plus de trois ou quatre ans. Ils mettent en évidence la difficulté pour un enfant autiste à se décentrer de ce qu'il voit concrètement et, surtout, à pouvoir attribuer à un personnage tiers un état d'esprit différent du sien. D'autres tests peuvent montrer des degrés différents dans la compréhension d'une situation sociale. Le test de comparaison entre une situation où l'on demande à l'enfant de « saboter » simplement les entreprises d'un ennemi et la même situation où on lui demande de « tromper » l'ennemi évalue bien les capacités de stratégie sociale (Sodian, 1992).

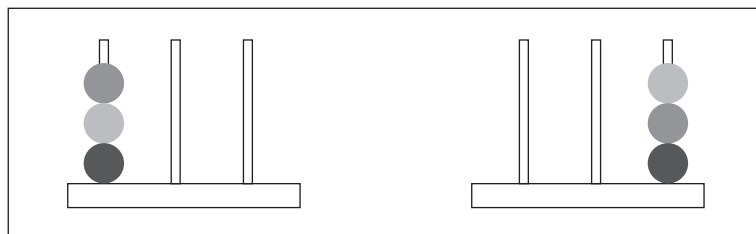
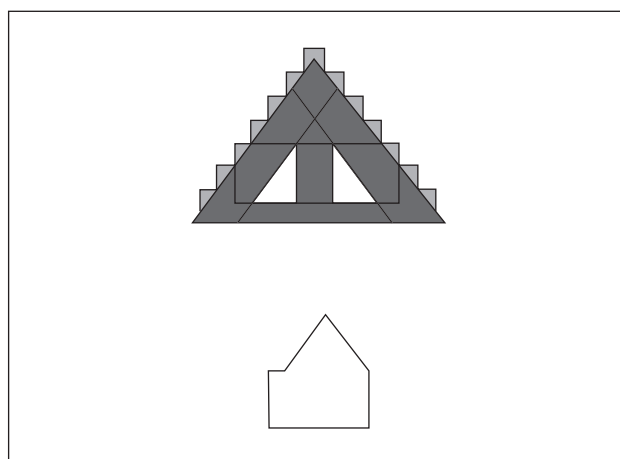
Les tests de « théorie de l'esprit » de degré supérieur comme les histoires étranges et/ou absurdes de F. Happé (1994) explorent les capacités métapsychologiques plus subtiles permettant les mécanismes d'intersubjectivité. On demande à l'enfant s'il a compris le sens d'un « double mensonge » par exemple, toutes les nuances des figures de style langagières (euphémismes, métaphores, etc.) ou bien les décalages entre une émotion ressentie et sa traduction verbale dus à des mécanismes sociaux sous-jacents (pudeur, peur de déplaire à l'autre, etc.).

Évaluation neuropsychologique

Les fonctions exécutives et la flexibilité cognitive peuvent être évaluées au moyen d'épreuves déjà utilisées dans l'évaluation des troubles psychiques secondaires à des atteintes cérébrales. On peut citer l'épreuve des labyrinthes, la tour de Londres (fig. 9-1) ou de Hanoï, le *Wisconsin Card Sorting Test* (WCST).

Les capacités de cohérence centrale peuvent être évaluées par le biais de tests qui utilisent :

- la résolution de problèmes visuo-spatiaux en deux dimensions comme les figures encastrées (*Embedded Figures Test*; Shah, 1983) (fig. 9-2) ou en trois dimensions comme le *Block Design Test* (Shah & Frith, 1993);
- des tâches perceptives de reconnaissance des visages (Hobson, 1988);
- des tests verbaux sémantiques (Scheuffgen, 2000).

FIG. 9-1. — *La tour de Londres.*FIG. 9-2. — *Exemple d'embedded figure.*

Évaluations psychodynamiques

La grille de repérage clinique des étapes évolutives de l'autisme infantile traité de G. Haag (1995) est issue des techniques d'observation du nourrisson d'Esther Bick. Elle décrit quatre grands stades chronologiques (I. État autistique réussi; II. Étape de récupération de la première peau. Début de la phase symbiotique; III. Phase symbiotique installée. Clivage vertical; III. Phase symbiotique installée. Clivage horizontal; IV. Étape d'individuation) pour lesquels on doit coter des items regroupés à chaque fois dans sept domaines du développement (expressions émotionnelles, relationnelles; regard; image du corps; langage verbal; graphisme; exploration de l'espace et des objets; repérage temporel).

On n'oubliera pas les tests projectifs de personnalité comme le CAT ou le Rorschach qui peuvent donner des renseignements précieux sur le fonctionnement psychologique des enfants présentant des troubles légers du développement avec un accès au langage, aux représentations symboliques et aux associations.

ÉVALUATION ORTHOPHONIQUE

Comportement auditif

Le premier temps de bilan orthophonique consiste à évaluer cliniquement l'audition, surtout si l'enfant n'a pas eu d'audiogramme ou d'examen ORL. D'une manière plus qualitative et plus spécifique à l'autisme, il est intéressant d'étudier le comportement auditif dans plusieurs situations. En effet, les enfants autistes ont un profil différent selon leur réactivité motrice et/ou émotionnelle à différents stimuli sonores comme les bruits, la voix humaine ou la musique. On peut ainsi décrire des comportements d'hyperréactivité (dont des réactions de peur), d'hyporéactivité (avec apparence de surdité), ou une réactivité paradoxale (hyperréactivité aux bruits faibles et hyporéactivité aux bruits forts) sélective ou très variable. Les comportements d'autostimulation auditive (battements alternatifs sur les oreilles) ou vocale (stéréotypies vocales) seront notés. Ces observations peuvent être corrélées aux autres particularités sensorielles visuelles, tactiles et olfactives des enfants.

Niveau de langage

L'évaluation du niveau de langage se déroule comme l'évaluation du retard mental, « classiquement » en utilisant des tests adaptés au développement de l'enfant.

Il comporte deux versants :

- l'expression : examen des praxies bucco-faciales, examens des aspects phonologiques, sémantiques, syntaxiques du langage ;
- la compréhension ou réception : examens de la compréhension lexicale et morphosyntaxique.

Fonctions de communication

L'évaluation orthophonique devient ici plus spécialisée et partage ce domaine avec l'évaluation psychologique des processus de communication. Les tests utilisés en bilan orthophonique sont souvent issus de la psycholinguistique.

L'entretien pour évaluer la communication spontanée d'Adriana Schuler (1989) s'adresse aux parents. Il comporte cinq rubriques (demandes d'affection/d'interaction ; demandes pour que l'adulte agisse ; demandes d'objets,

de nourriture, de choses diverses ; protestation ; déclaration/commentaire) explorant les différentes modalités verbales et non verbales de communication (vingt-trois au total, classées par degré de complexité allant du cri au langage complexe). Les cinq rubriques contiennent des items qui définissent des situations quotidiennes de la vie au foyer. Cet entretien est donc très utile pour compléter une évaluation extemporanée au cours d'un bilan car il donne une image plus détaillée des possibilités optimales de communication de l'enfant dans un contexte familial.

Les échelles de communication et de comportement symbolique, ou CSBS (*Communication and Symbolic Behaviour Scales*), ont été élaborées dans le même but par Wetherby et Prizant (1993 et 1999) pour étudier la communication des jeunes enfants de six mois à deux ans et jusqu'à six ans pour les enfants présentant des troubles du langage et/ou autistes.

Le test de Schulman (1985) évalue la fonction pragmatique du langage en proposant à l'enfant des petits scénarios standardisés de communication (dialogue direct, avec des marionnettes, conversation téléphonique, etc.). Ce test s'adresse aux enfants autistes possédant déjà un niveau correct de langage.

ÉVALUATION PSYCHOMOTRICE

Comme les bilans précédents, l'évaluation psychomotrice comprend trois dimensions : le comportement, la mesure du retard et les spécificités autistiques.

Les comportements mettant en jeu le corps au sens large comprennent l'expression émotionnelle et affective, le contact corporel, les échanges à médiation corporelle dont le regard fait partie. Les manifestations physiques qui s'expriment dans les contacts sociaux sont aussi observées.

Les capacités psychomotrices sont évaluées par des tests étalonnés qui apprécient le tonus, les équilibres statiques et dynamiques, les coordinations oculo-manuelles et gestuelles, le schéma corporel, les capacités visuo-perceptives et visuo-constructives, le graphisme, la maîtrise du temps et de l'espace.

Les atypies psychomotrices concernent le maniérisme moteur, les dystonies, la marche sur la pointe des pieds, les stéréotypies gestuelles et sensorielles qui concernent la motricité (*flapping*, balancements, etc.).

SYNTHÈSE

Le tableau 9-I récapitule les différents examens proposés actuellement dans le bilan de développement d'un enfant ou adolescent autiste.

TABLEAU 9-I. — *Guide des évaluations du développement.*

<i>Examens de base</i>	<i>Examens approfondis</i>
Examen pédopsychiatrique Entretien avec les parents et examen clinique de l'enfant	Échelles et questionnaires (ADI, ADOS, CARS, ECA) Évaluation sur enregistrements vidéo
Bilan psychologique Évaluation du retard et du profil cognitif avec des tests standards	Tests neuropsychologiques Fonctions exécutives Cohérence centrale Théorie de l'esprit Tests projectifs (CAT, Rorschach)
Bilan orthophonique Évaluation du comportement auditif, du niveau d'expression et de compréhension	Évaluation de la communication Test de Schulman ECSP Questionnaire de Schuler Épreuves logico-mathématiques
Bilan psychomoteur Évaluation de la motricité fine et globale, des fonctions motrices	Évaluation des fonctions visuo-perceptives et visuo-constructives. Figure de Rey, test de Bender Évaluation du repérage temporel et spatial
Bilan éducatif Évaluation des capacités d'autonomie sociale et matérielle	PEP-R ou AAPEP Échelles de Vineland
Bilan pédagogique Évaluation des capacités d'apprentissage scolaire ou préscolaire	Évaluation des stratégies cognitives d'apprentissage Évaluation psychopédagogique

ÉVALUATIONS MÉDICALES ET EXAMENS COMPLÉMENTAIRES

Les évaluations médicales complètent les bilans de développement et se positionnent en synergie avec ces derniers. De manière logique, elles sont censées se dérouler *après* une évaluation précise du développement sauf pour l'examen de l'audition qui doit exclure une surdité le plus tôt possible ou en cas de manifestations neurologiques et/ou épileptiques précoces qui nécessitent une certaine urgence.

En effet, l'obtention d'un profil clinique et cognitif de développement et/ou d'un phénotype comportemental peut aider le médecin spécialiste, surtout le généticien, à orienter son diagnostic vers des pathologies où ce profil est décrit même approximativement.

On distingue deux types d'examens complémentaires selon le niveau diagnostique ou heuristique :

- ceux qui sont réalisés en pratique courante, orientés vers la détection d'une pathologie ou d'un trouble associé plus ou moins connu ;
- ceux qui sont réalisés et proposés aux parents dans le cadre de la recherche.

Il est bien évident que les examens de la recherche validés au fil du temps par leurs apports dans les connaissances sur l'autisme peuvent passer dans des bilans de routine. Ainsi, la recherche de l'X fragile, devenue habituelle, est maintenant souvent demandée par le pédiatre de la famille.

BILAN ORL

Maillon essentiel des examens complémentaires, il se situe par nature en amont des autres bilans. En effet, un des premiers signes initiaux d'autisme est l'absence de réaction à l'appel du prénom, l'indifférence au monde sonore ou, plus tard, la non-apparition du langage. L'examen de l'audition prend alors une double valeur : aide au diagnostic différentiel (il sert alors à éliminer une surdité et peut ainsi faire accélérer l'orientation vers un pédopsychiatre) et dépistage d'un handicap associé (il sert alors à détecter un trouble de l'audition qu'il faudra traiter pour son propre compte).

Outre l'examen clinique, le bilan ORL peut comporter des examens complémentaires orientés comme les potentiels évoqués auditifs du tronc cérébral avec ou sans anesthésie générale. L'enregistrement de ces potentiels apporte des informations plus objectives sur les capacités de perception auditive, notamment chez les jeunes enfants ou les enfants agités difficiles à examiner.

Dans une démarche qui appartient plus à la recherche mais qui reste anodine et facile à réaliser, on peut proposer l'enregistrement des potentiels évoqués corticaux qui témoignent du traitement cortical à différents niveaux frontal, temporal, de stimuli auditifs chez un enfant autiste qui n'est pas sourd. Selon la réactivité électrophysiologique (intensité et régularité des ondes recueillies), on peut faire des corrélations avec les profils de comportement auditif clinique (Bruneau, 1987).

BILAN OPHTALMOLOGIQUE

Il est trop souvent négligé car la clinique de l'autisme et les observations des parents ne soulèvent pas d'inquiétudes particulières. Même si l'enfant regarde peu ses interlocuteurs, il peut apercevoir des petits détails que la plupart ne voient pas, il s'intéresse souvent aux objets en mouvement... Pourtant, le taux de troubles visuels associés aux syndromes autistique est

important (cf. « Pathologies associées » au chapitre 6). On peut penser raisonnablement que toute amélioration de la vision par des verres correcteurs ou une prise en charge orthoptique va développer les capacités de perception visuelle, d'association auditivo-visuelle, de coordination oculo-manuelle et, d'une façon plus générale, le comportement visuel de l'enfant.

L'examen ophtalmologique chez l'enfant autiste répond au même protocole que chez l'enfant normal : examen de la motricité oculaire, fond d'œil (indispensable pour le diagnostic de certaines affections neurologiques et/ou métaboliques comme la sclérose tubéreuse de Bourneville, par exemple), examen de la réfraction. L'évaluation ophtalmologique rencontre les mêmes difficultés que l'évaluation ORL pour examiner des nourrissons ou des enfants turbulents et/ou angoissés. De la même manière, il faut adapter les méthodes d'exploration au comportement de l'enfant. Un test comme le *Bébé-Vision* permet déjà d'évaluer approximativement l'acuité visuelle et les troubles de la convergence sans la participation active de l'enfant.

BILAN NEUROLOGIQUE

Une seule justification suffirait à recommander systématiquement un examen par un neuropédiatre : c'est la fréquence (30 % à 40 %) des troubles épileptiques rencontrés dans les syndromes autistiques. Bien sûr, les manifestations épileptiques cliniques sont repérables par l'entourage de l'enfant, mais il est des cas où la distinction entre absence épileptique et rupture de contact autistique n'est pas évidente. D'autre part, on connaît la fréquence encore plus grande des perturbations électroencéphalographiques même si celles-ci n'impliquent pas forcément un traitement antiépileptique.

L'examen neurologique est également indispensable pour rechercher des pathologies associées comme les phacomatoses et certaines pathologies métaboliques à manifestation neurologique. L'avis du neuropédiatre fait partie du bilan des troubles désintégratifs de l'enfance et du syndrome de Rett.

Le neuropédiatre, en fonction de son observation clinique, peut demander des examens complémentaires d'imagerie cérébrale (scanner, IRM).

BILAN GÉNÉTIQUE

Autrefois réservé aux familles à cas multiples dont le risque de récurrence pouvait être élevé, l'avis génétique devient peu à peu habituel voire systématique dans le bilan médical des enfants autistes. Il a plusieurs objectifs :

- faire le diagnostic d'une pathologie génétique connue ou répertorier les signes en faveur de facteurs génétiques ;
- orienter les examens complémentaires biologiques en fonction des anomalies constatées ou suspectées. Les examens les plus courants évoluent

chaque année en fonction des progrès de la biologie moléculaire. Les plus répandus actuellement sont le caryotype, la recherche d'un chromosome X fragile, la recherche d'anomalies géniques (*MeCP2*, chromosome 15, 17, 22);

– établir un conseil génétique afin d'évaluer pour les parents ou la fratrie le risque de récurrence. Deux cas de figure se présentent :

- soit la maladie génétique est identifiée et son mécanisme de transmission bien connu,
- soit l'examen ne retrouve pas de signes génétiques.

INFORMATION DONNÉE AUX PARENTS SUR L'INTÉRÊT DES BILANS MÉDICAUX SPÉCIALISÉS

Généralités

Toutes ces démarches peuvent paraître simples et légitimes dans le cadre d'une pathologie du développement souvent associée à un retard mental et/ou des manifestations somatiques. Cependant, pour certains parents, pour certains professionnels accrochés à une théorie psychogénétique, et pour les enfants présentant des formes légères de haut niveau, l'investissement des aspects médicaux n'est pas évident. On peut retrouver plusieurs types d'interrogations expliquant les résistances à la recherche d'une étiologie médicale :

– «*Si on retrouve une origine organique aux troubles de mon enfant cela signifie que son état est incurable*». Cette crainte doit être soulevée et recherchée dans l'entretien avec les parents. Certains parents au risque de se culpabiliser préfèrent raisonner en termes de « blocage psychologique » ou de traumatisme plutôt qu'en terme d'atteintes ou de dysfonctionnement qui les renvoient à une image de lésion et de handicap définitif;

– d'autre part, la découverte d'une anomalie génétique peut être aussi culpabilisante pour les parents s'ils sont porteurs et/ou responsables d'une mutation génique, par exemple. On passe d'une culpabilité liée à une défaillance dans les soins ou dans le rôle parental protecteur à une culpabilité liée à la transmission de mauvais gènes (*cf.* chapitre 11). Il est important d'expliquer aux parents que « génétique » n'est pas synonyme de « héréditaire »;

– l'examen génétique, en explorant en détail l'arbre généalogique est source de perturbations au sein du couple et des apparentés. Des secrets de famille peuvent être rompus, un individu ou une lignée entière risquent d'être désignés comme bouc émissaire ou en tout cas stigmatisés. Une préparation psychologique s'impose alors;

– «*Même si on trouve une pathologie génétique, on ne saura pas la soigner*». Ceci est vrai mais l'existence d'une pathologie connue peut aider à prévoir une évolution, à adapter les soins en fonction des caractéristiques de cette pathologie, à établir un conseil génétique;

– « *Tous ces examens embêtent mon enfant* ». Les enfants autistes sont particulièrement intolérants aux examens corporels et même si certains paraissent insensibles à la douleur physique tous sont plus ou moins angoissés par l'environnement médicalisé. La conduite à tenir qui consiste à toujours demander un avis clinique spécialisé avant d'effectuer un geste exploratoire évite les examens systématiques répétitifs souvent inutiles et agressifs. Le bénéfice d'un examen doit être posé individuellement pour chaque enfant.

Aide et préparation au conseil génétique

Le pédopsychiatre ne peut pas remplacer le généticien clinicien qui va les recevoir pour le conseil génétique, mais il peut les préparer à un entretien et/ou un examen ressenti parfois comme une épreuve, bien qu'utile et parfois nécessaire.

Trois cas de figure peuvent se présenter :

- les parents ont déjà un enfant autiste ;
- ils ont dans leur famille plus ou moins proche un parent autiste ;
- un des parents est lui-même autiste de bon niveau (cas rare).

Le travail en amont de la consultation génétique vise à mieux définir la nature du trouble autistique, à préciser son diagnostic, à vérifier l'adhésion des parents à ce diagnostic, à évaluer leur conception et leur hypothèse étiologique de l'autisme, à apprécier leur lucidité sur la gravité de la pathologie...

Bien entendu, on doit être très prudent avant de proposer une consultation génétique à des parents qui ont déjà décidé de mettre un autre enfant en route.

Il faut s'assurer que les parents peuvent comprendre et interpréter le concept de risque pour les naissances suivantes. Il faut donner le plus d'exemples concrets. Pour certains parents pessimistes, un risque de 1 % est déjà considérable, pour d'autres plus optimistes un risque de 50 % est acceptable.

La manière de présenter les choses peut influencer les parents dans un sens ou dans l'autre. Ainsi, beaucoup pensent que 5 % est plus faible que 1/20, par exemple. Dire que le futur bébé a « 95 % de chance d'être indemne » ne revient pas à dire qu'il a « 5 % de risque d'être touché ».

Pour les autismes comportant une pathologie génétique associée, telle qu'un syndrome de l'X fragile ou une sclérose tubéreuse de Bourneville, le risque de récurrence est lié au risque propre de la pathologie.

Pour les autismes « idiopathiques », les résultats récents des études familiales ont apporté des éléments d'orientation prédictive malgré les difficultés inhérentes à un modèle polygénique et multifactoriel.

Ainsi, les indices de « charge familiale » élevée sont les suivants :

- une fréquence de cas familiaux élevée ;
- la sévérité clinique des cas ;
- le genre féminin de l'enfant déjà autiste.

Cependant, pour Bolton (1994) le sexe de l'enfant déjà atteint n'aurait pas d'effet. En revanche, pour Jorde (1990), si l'enfant déjà autiste est une fille le risque de récurrence est de 7 % tandis que si c'est un garçon le risque chute à 3,7 %.

On peut avancer prudemment les chiffres suivants de risque de récurrence dans le cas de parents qui consultent après la naissance d'un premier enfant autiste exempt de pathologie associée :

- 5 % en moyenne pour le tableau d'autisme complet;
- 10 % à 20 % pour le tableau de phénotype élargi.

Si l'autisme concerne un membre de la famille du deuxième ou troisième degré, le risque tombe à 1 %. Si l'un ou l'autre des parents est lui-même autiste de bon niveau, « Asperger » ou *lesser variant*, le risque doit être augmenté mais on dispose de trop peu d'études prospectives pour chiffrer ce risque.

CONDUITE À TENIR PRATIQUE

Le tableau 9-II résume les différents examens médicaux en fonction de leur niveau hiérarchique. En fonction des découvertes et de leurs validations, ces examens sont bien entendu amenés à s'enrichir.

TABLEAU 9-II . — *Guide des évaluations médicales somatiques dans l'autisme.*

<i>Consultations spécialisées systématiques</i>	<i>Examens complémentaires systématiques</i>	<i>Examens complémentaires sur indication</i>	<i>Examens complémentaires de la recherche</i>
Pédiatrique		Selon l'examen pédiatrique (radio de crâne, étude de la croissance, etc.)	
Neuropédiatrique, neurophysiologique	EEG	EEG de sommeil Scanner cérébral IRM cérébrale	PEA corticaux PET-scan
ORL	Audiogramme	PEA du tronc céré- bral	
Ophtalmologique	Bébé-Vision Fond d'œil Examen de la réfraction	PEV	
Génétique		Caryotype Recherche X fragile MECP2 Anomalies chromosomiques ou géniques particulières	Études de liaison ou d'association Études de gènes candidats

► TABLEAU 9-II (suite). — Guide des évaluations médicales somatiques dans l'autisme.

Consultations spécialisées systématiques	Examens complémentaires systématiques	Examens complémentaires sur indication	Examens complémentaires de la recherche
Consultations spécialisées complémentaires			
Pathologies métaboliques		Dosages biologiques divers (acide lactique, dérivés enzymatiques, etc.) Chromatographie des acides aminés sanguins et urinaires	Dosage des neuromédiateurs sanguins et urinaires Dosage des dérivés opiacés

BIBLIOGRAPHIE

- ADRIEN J.-L., ROUX S., COUTURIER G. et coll. : Towards a new functional assessment of autistic dysfunction in children with developmental disorders : the Behaviour Function Inventory. *Autism*, 2001, 5, 3, 249-64.
- ADRIEN J.-L., COUTURIER G., DANSART P. et coll. : La batterie d'évaluation du développement cognitif et social de jeunes enfants autistes (BECS.). In : *Les techniques psychologiques d'évaluation des personnes*, M. HUTEAU (éd), Collection *Sciences humaines*, EAP, Issy-les-Moulineaux, 1994, 437-443.
- BARTHELEMY C., ROUX S., ADRIEN J.-L. et coll. : Validation of the Revised Behavior Summarized Évaluation Scale. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1997, 27, 2, 139-53.
- BERUMENT S.K., RUTTER M., LORD C. et coll. : Autism Screening Questionnaire : Diagnostic validity. *British Journal of Psychiatry*, 1999, 175, 444-451.
- BOLTON P., HOLLAND A. : Chromosomal abnormalities. In : M. Rutter, E. Taylor, L. Hersov (Eds.), *Child and adolescent psychiatry : modern approaches*, 3rd ed., Oxford, Blackwell, England, 1994, 152-171.
- BRUNEAU N., GARREAU B., ROUX S., LELORD G. : Modulation of auditory evoked potentials with increasing stimulus intensity in autistic children. *Electroencephalography and Clinical Neurophysiology Suppl.* 1987, 40, 584-9.
- FREEMAN B.R., RITVO E.R. : Behavior observation scale autism (BOS). *Internal Journal of Rehabilitation Research*, 1980; 3, 2, 254-8.
- FRITH U. : *Autism : explaining the enigma*. Oxford, Basil Blackwell, 1989.
- HAAG G. et coll. : Grille de repérage clinique des étapes évolutives de l'autisme infantile traité. *La Psychiatrie de l'enfant*, 1995, XXXVIII, 2, 495-527.
- HAPPE F.G. : An advanced test of theory of mind : understanding of story characters' thoughts and feelings by able autistic, mentally handicapped,

- and normal children and adults, *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1994, 24, 2, 129-154.
- HOBSON R.P., OUSTON J., LEE A. : What's in a face? The case of autism. *British Journal of Psychology*, 1988, 79, 4, 441-53.
- HUGHES C., SOARES-BOUCAUD I., HOCHMANN J., FRITH U. : Social behaviour in pervasive developmental disorders : effects of informant, group and "theory of mind", *European Journal of Child and Adolescent Psychiatry*, 1997, 6, 4, 191-198.
- GUIDETTI M., TOURRETTE C. : *Évaluation de la Communication Sociale Précoce*. Manuel ECSP, Issy-Les-Moulineaux (F), Editions Scientifiques et Psychologiques, EAP, 1993.
- JORDE L.B., MASON-BROTHERS A., WALDAM R. et coll. : The UCLA-University of Utah epidemiologic survey of autism : genealogical analysis of familial aggregation. *American Journal of Medical Genetics*, 1990, 36, 85-88.
- KRUG D., ARICK J., ALMOND P. : Behavior checklist for identifying severely handicapped individuals with high levels of autistic behavior. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1980, 21, 221-229.
- LORD C., RUTTER M., LE COUTEUR A. : Autism Diagnostic Interview-Revised : a revised Version of a diagnostic Interview for Caregivers of Individuals with Possible Pervasive Developmental Disorders, *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1994, 24, 659-685. Traduction Française B. Rogé et collaborateurs.
- LORD C., RISI S., LAMBRECHT L. et coll. : The autism diagnostic observation schedule-generic : a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2000, 30, 3, 205-23. Traduction Française B. Rogé et collaborateurs.
- LOWE M., COSTELLO A.J. : *Manual for the symbolic play test. Experimental edition*, 1976, NFER-Nelson Publishing Company, Windsor, Berkshire.
- MESIBOV G.B., SCHOPLER E., CAISON W. : The Adolescent and Adult Psychoeducational Profile : assessment of adolescents and adults with severe developmental handicaps. *Journal of Autism Developmental Disorders*, 1989, 19, 1, 33-40.
- SCHEUFFGEN K., HAPPE F., ANDERSON M., FRITH U. : High "intelligence", low "IQ"? Speed of processing and measured IQ in children with autism. *Developmental Psychopathology*, 2000, 12, 1, 83-90.
- SCHOPLER E., REICHLER R.J., ROCHEN-RENNER B. : The Childhood Autism Rating Scale (CARS), 1988, Western Psychological Services, Adaptation Française B. ROGÉ : Échelle d'évaluation de l'autisme infantile (CARS). Issy-les-Moulineaux, Éditions d'Applications psychotechniques, 1989.
- SCHOPLER E., REICHLER R.J., BASHFORD A. et coll. : The Psychoeducational Profile Revised (PEP-R). Austin, Pro-Ed, 1990.

- SCHULER A.L. (ed.) : The assessment of communicative competence. *Seminars in Speech and Language*, 1989, American Speech-Hearing-Language Association.
- SCHULMAN B. : *Test of Pragmatic Skills*. AZ, Communication Skills Builders, 1985.
- SHAH A, FRITH U. : Why do autistic individuals show superior performance on the block design task? *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1993, 34, 8, 1351-64.
- SHAH A, FRITH U. : An islet of ability in autistic children : a research note. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1983, 24, 4, 613-20.
- SEIBERT J. M., HOGAN A. E., MUNDY P. : On the Specifically Cognitive Nature of Early Object and Social Skill Domain Associations. *Merrill-Palmer Quartely*, 1986, XXXII, 1, 21-36.
- SODIAN B., FRITH U. : Deception and sabotage in autistic, retarded and normal children. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1992, 33, 591-605.
- SPARROW S., BALLA D., CICHETTI D. : Vineland Adaptative Behaviour Scale (survey Form). Circle Pines, Minnesota, American Guidance Service, 1984.
- WETHERBY A., PRIZANT B. : Facilitating language and communication development in autism : Assessment and intervention guidelines. In : D. BERKELL ZAGER (ed.), *Autism : Identification, Éducation, and Treatment*. Second edition, Hillsdale, NJ, Lawrence Erlbaum, 1999.
- WETHERBY A. & PRIZANT B. : *Communication and Symbolic Behaviour Scales (First Edition) (CSBS)*. Chicago, IL, Riverside Publishing, 1993.
- WETHERBY A. & PRUTTING C. : Profiles of communicative and cognitive-social abilities in autistic children. *Journal of Speech and Hearing Research*, 1984, 27, 364-377.

10 | THÉRAPIES

Si les évaluations passées en revue dans les chapitres précédents font à peu près l'objet d'un consensus, il n'en est pas de même pour les thérapies et cela pour plusieurs raisons :

L'*efficacité* des thérapies est difficile à évaluer car beaucoup de paramètres entrent en jeu : l'expérience du thérapeute, son empathie avec les enfants autistes, l'environnement de l'enfant, la participation et/ou au moins l'adhésion des parents au type de thérapie, l'équilibre institutionnel du moment, la variabilité de la disponibilité et de l'état de l'enfant, tous les phénomènes intercurrents imprévisibles.

La *grande diversité* des thérapies repose sur le grand nombre de bases théoriques différentes ou dérivées d'un noyau théorique commun. Les applications thérapeutiques des théories sont parfois radicalement opposées. La confrontation entre une méthode intensive comme celle de Loovas et une technique d'observation passive comme dans certaines psychothérapies psychanalytiques est un exemple de divergence fondamentale.

Chaque adepte d'une thérapie doit défendre son point de vue de *manière passionnelle et idéaliste* pour être efficace et motivé auprès des enfants et crédible et convaincant auprès des familles.

Ce qui « marche » pour des familles, ne « marche » pas forcément pour des professionnels et *vice versa*. Les *critères d'amélioration* sous traitement ne sont pas les mêmes pour différentes personnes et à plusieurs moments donnés. Les parents peuvent privilégier des progrès éducatifs dans l'autonomie quand ils veulent prendre un peu de distance, dans le comportement adaptatif quand ils sont épuisés, tandis que les professionnels vont rechercher des modifications peut-être moins visibles dans les capacités symboliques, par exemple, après un programme thérapeutique orienté.

Nous avons classé les thérapies selon des catégories représentant leurs fondements théoriques. Cependant, les choix sont parfois arbitraires puisque certaines thérapies tirent leurs principes de plusieurs champs théoriques distincts.

Il nous paraît d'emblée essentiel de hiérarchiser : les techniques élémentaires isolées, les méthodes thérapeutiques plus organisées, enfin les modes de prise en charge qui peuvent inclure une ou plusieurs de ces techniques ou

méthodes. Cependant, nous verrons que certaines techniques éducatives constituent à elles seules l'essentiel du programme thérapeutique. Les techniques et méthodes sont en général dépendantes de présupposés théoriques.

PSYCHOTHÉRAPIES ET PROGRAMMES ÉDUCATIFS

PSYCHOTHÉRAPIES D'INSPIRATION PSYCHODYNAMIQUE

Modèles de cadres thérapeutiques

Ces psychothérapies peuvent prendre plusieurs formes selon la définition du cadre thérapeutique et selon l'orientation théorique.

Les thérapies individuelles peuvent suivre un protocole, défini par Hochman, qui propose un temps de maternage symbolique suivi par un récit sous forme de conte où la « structure narrative » est en soi un outil thérapeutique. D'autres auteurs, comme Houzel, inspirés par l'école post-kleinienne anglaise, proposent une observation de l'enfant à domicile suivie d'une restitution interprétative.

Les thérapies mère-enfant sont souvent le premier temps d'une prise en charge. Elles permettent à la fois d'observer les interactions mère-bébé et d'introduire des conseils et/ou le début d'un travail d'élaboration des liens psychiques et affectifs. Elles aident aussi les mères à lutter contre le risque dépressif, à reprendre confiance en elles, à mieux connaître un enfant parfois difficile à décrypter, à trouver des moyens de *holding* et *handling* et de communication avec leur enfant. Ces thérapies s'adressent particulièrement aux nourrissons à risque d'autisme et/ou repérés par un évitement relationnel.

À un stade plus évolué dans la reconnaissance du diagnostic et dans la prise en charge de l'autisme, des thérapies familiales d'inspiration psychodynamique peuvent aider les parents et la fratrie à mieux comprendre les enjeux de la maladie et du handicap et ses répercussions au sein du couple et de la dynamique familiale.

Pour les adolescents présentant des formes légères et/ou un syndrome d'Asperger, on peut proposer des séances en psychodrame de groupe en restant prudent sur la restitution des interprétations. En effet ces adolescents ont des difficultés inhérentes à leurs troubles pour comprendre les phénomènes associatifs et la métapsychologie.

Réflexions sur les traitements psychanalytiques

Il faut séparer d'emblée trois dimensions possibles des concepts psychanalytiques dans l'autisme : étiologique, thérapeutique, psychopathologique.

Dimension étiologique

Les concepts psychanalytiques appliqués aux hypothèses étiologiques de l'autisme ont montré, à notre point de vue, leurs limites voire leur nocivité avec certains théoriciens dogmatiques. Ces derniers ont d'ailleurs utilisé de manière excessive, sans « recul psychanalytique », les difficultés psychologiques évoquées dans le discours des mères pour construire une théorie causale.

La possessivité ou la culpabilité « naturelles » des mères, souvent secondaires d'ailleurs au vécu avec leur enfant autiste, ont servi de base à l'échafaudage de théories psychogénétiques où ces mêmes mères ont une responsabilité flagrante dans l'apparition de la maladie.

Il nous semble à ce propos que la véritable démarche scientifique freudienne, qui met l'accent sur la métapsychologie, échappe aux théories psychodynamiques de l'autisme probablement en raison des bizarreries inhérentes à cette pathologie et donc à la volonté humaine de réduire les paradoxes à un déterminisme de signification.

Cependant, certains aspects des théories psychanalytiques rencontrent des traductions physiologiques ou biologiques. Ainsi, le concept de bombardement des stimulations sensorielles évoqué par Freud en 1920 et Meltzer en 1980 est compatible avec le modèle neurophysiologique d'absence de filtrage des informations externes.

Dimension thérapeutique

Certains principes des thérapies psychodynamiques méritent également d'être retenus et appliqués dans la prise en charge des enfants autistes, notamment pour ceux qui ont un bon niveau de conceptualisation et se rapprochent le plus du tableau d'*autisme atypique* ou de *dysharmonie psychotique* des auteurs français.

En effet, il nous semble indispensable, pour aider l'enfant autiste à faire des associations, à donner du sens à ses perceptions et à ses actes, qu'il possède un minimum de moyens d'expression verbale ou graphique et des capacités de symbolisation. Faute de quoi, le thérapeute risque d'interpréter selon sa propre symbolique et ses propres fantasmes des productions très rudimentaires sans signification particulière.

Bien sûr, certains diront que le sens naît de la reconnaissance et du retour par l'autre d'un signifié. Mais comment imaginer chez un enfant autiste très handicapé par un trouble de la communication qu'il puisse se saisir, se nourrir de l'interprétation trop « personnelle » d'un adulte. Les troubles de l'intersubjectivité dans l'autisme recoupent d'ailleurs la théorie de l'esprit des cognitivistes.

D'autre part, en principe, les interprétations psychanalytiques sont fondées sur l'inconscient du sujet et se différencient des techniques d'interprétations éthologiques par exemple. Or l'autiste a-t-il un inconscient? Plusieurs psychanalystes dont J. Hochman (1998) se posent eux-mêmes la question.

Cependant, comme nous l'avons précisé plus haut, des éléments de la psychothérapie psychanalytique rencontrent des points de vue universellement partagés tels que le « transfert » que d'autres psychothérapeutes non psychanalystes traduiront plus simplement en relation d'empathie et de confiance.

Dimension psychopathologique

La compréhension du sens des comportements de l'enfant autiste est toujours une gageure tant pour les parents que pour les thérapeutes.

Le modèle psychodynamique permet de redonner une vie relationnelle à l'enfant avec ses désirs, ses pulsions. Il permet de déchiffrer les comportements ou les réactions les plus bizarres et les plus déroutants en les ramenant à un sens partagé par toute la famille. Dans l'interprétation psychanalytique, le parent se sent encore responsable, au bon sens du terme, de son enfant car le travail se fait, entre autres, sur le lien et l'attachement. Pour les équipes soignantes, le modèle psychopathologique psychanalytique permet de symboliser ce qui n'est pas « symbolisable » justement dans la pathologie autistique et permet des représentations vivantes et mobiles des enfants les plus en retrait. Cependant, le risque de dépression des équipes ne doit pas justifier le recours aux « délires imaginatifs » et aux interprétations « sauvages » à propos des comportements des enfants. La menace d'impuissance à comprendre les autistes ne doit pas nous conduire à des dérapages obscurantistes.

Travail avec les parents

Si on résiste à la tentation facile de culpabiliser (ce qui nous apparaît plus comme une attitude éducative que psychanalytique), l'analyse psychodynamique de la relation avec un autiste peut encourager les parents à avoir une nouvelle image plus vivante, plus interactive de leur enfant. Cette démarche rejoint, avec d'autres techniques, le souci de revaloriser les parents comme dans les approches cognitivistes, par exemple. Dans le premier cas, on parlera d'étayage du narcissisme, dans l'autre de renforcement de l'estime de soi. Beaucoup de parents contestant avec raison les théories psychanalytiques culpabilisatrices se sont révoltés contre cette approche et quelques uns se sont tournés vers des méthodes radicalement différentes essentiellement éducatives, avec un rejet de tout ce qui peut être d'ordre psychologique.

Cette remarque nous permet d'introduire le problème de la *culpabilité*.

Les psychanalystes aiment à répéter, et c'est parfois une réalité, qu'en psychiatrie de l'enfant ou dans le cas de pathologies graves les parents se sentent spontanément coupables de la maladie de leur enfant ou s'en défendent avec des comportements activistes et/ou agressifs. Faut-il encore ne pas en abuser, comme le font encore malheureusement certains pédopsychiatres.

Ce problème de la culpabilité dépend en plus du passé de chacun, de ses expériences, de sa culture, de son éducation, de sa religion. Il n'est pas forcément inhérent à l'autisme.

La culpabilité n'est pas encore enterrée car, après la culpabilité relationnelle et éducative mettant en jeu les fonctions maternantes précoces des parents, vient d'apparaître la culpabilité « génétique », où c'est la fonction de transmission d'un « bon » matériel génique et non plus d'un « bon » nourrissage affectif qui est en cause. Nous avons déjà vu que les parents pouvaient à nouveau se sentir mis sur la sellette avec le développement du concept de phénotypes élargis ou de *lesser variant*.

Là encore, l'approche psychanalytique si elle décide d'être l'alliée des parents peut apporter par l'analyse transgénérationnelle un sens, un degré de liberté et de libre arbitre à ces familles rendues impuissantes et potentiellement dépressives face au déterminisme de la transmission génétique.

Autant, nous l'avons vu plus haut, certains parents traumatisés une première fois par l'autisme de leur enfant et une deuxième fois par des interprétations psychanalytiques maladroites fuient les pédopsychiatres, autant d'autres ne sont pas complètement satisfaits par une conception uniquement éducative et fonctionnelle des troubles de leur enfant.

Sans forcément avoir des difficultés à faire le deuil d'un descendant idéal, ils veulent entendre les médecins leur dépeindre leur enfant avec des capacités d'empathie, de ressenti et d'évolution positive. Beaucoup de parents prêtent à leur enfant autiste des capacités exagérées de compréhension et d'intentionnalité qu'ils estiment entravées par un processus quelconque, en utilisant éventuellement le concept universel du « blocage psychologique ».

La réponse « magique » de certaines techniques comme la communication facilitée vient actuellement renforcer cet état d'esprit. Ainsi, certains parents ne se contentent pas de considérer leur enfant comme un handicapé avec des déficiences spécifiques de la communication à rééduquer. Ils ne veulent pas d'un extraterrestre dont on tente d'ajuster les potentiomètres de communication sur la « fréquence » sociale standard et commune. Ils ont envie de voir des traits de personnalité, des traits familiaux, des caractéristiques historiques et individuelles chez leur enfant. Ils ont envie de voir les traits autistiques comme des défauts de caractère et non pas comme des symptômes.

THÉRAPIES CENTRÉES SUR DES MÉTHODES ÉDUCATIVES

Méthode TEACCH

Les connaissances nouvelles sur la psychopathologie des comportements autistiques, notamment dans le domaine cognitif, ont permis d'élaborer des méthodes éducatives spécifiques. Le programme TEACCH a été conçu par Schopler et Mesibov aux États-Unis dans les années soixante et diffusé en Europe par Peters. Il s'agit d'un acronyme qui signifie *Treatment and Education of Autistic and related Communication handicapped CHildren*,

c'est-à-dire traitement et éducation des enfants autistes et souffrant de handicaps apparentés de la communication.

Il aborde les principales difficultés rencontrées par l'enfant autiste dans sa vie quotidienne :

- l'hétérogénéité des capacités cognitives : avec un déficit des performances sociales et verbales et, au contraire, un bon développement de certains domaines comme la mémoire, le sens de l'orientation, la coordination visuo-motrice ;
- l'impossibilité d'accéder à un langage abstrait et universel ;
- l'inadaptation à la diversité des situations sociales dynamiques ;
- l'intolérance aux changements dans le temps et l'espace.

Un bilan psychologique complet préalable définit le profil psycho-éducatif, ou PEP, de l'enfant et pointe ses capacités en émergence (*cf.* chapitre 9).

Les parents sont engagés en première ligne et sont considérés comme des cothérapeutes dans l'éducation de leur enfant. Le thérapeute est assisté d'un conseiller parental qui soutient plus particulièrement les parents dans leur difficultés personnelles et affectives. Ils organisent ensemble, en fonction du PEP et de leurs possibilités, le programme appliqué à la maison.

La communication est permanente entre éducateurs et parents. L'information sur les acquisitions nouvelles permet aux uns et aux autres de maintenir et de renforcer ces progrès.

Le programme s'articule autour de grands principes destinés à faciliter au maximum la compréhension de l'enfant, indispensable à tout apprentissage.

Plusieurs systèmes alternatifs à la communication verbale sont utilisés :

- les gestes simples et l'utilisation de la manipulation motrice qui est une manière concrète de communiquer ;
- les images désignant un objet, une personne ou une tâche, qui exploitent la bonne mémoire visuelle des autistes et qui sont plus signifiants pour eux que des mots ;
- les objets les plus concrets possibles.

On favorise l'accession aux notions d'espace et surtout de temps en obéissant à certaines règles :

- les séances se déroulent dans les mêmes lieux et à la même heure ;
- la durée des activités est concrétisée par la quantité de matériel fournie au départ ;
- on propose surtout des tâches visuelles ;
- la fin de l'activité est associée à la remise d'un jouet ou jouet favori.

Ces programmes éducatifs préparent à l'apprentissage de la socialisation, apprentissage qui ne pourrait se faire dans des conditions aussi privilégiées en milieu scolaire. Ils forment aussi l'enfant d'âge scolaire (six à onze ans) à la maîtrise d'une activité structurée, indispensable pour l'accession à une formation préprofessionnelle même élémentaire. Ils sont réalisés dans

certains cas en collaboration avec une structure scolaire où des enfants sans handicap remplissent un rôle de « tuteur » auprès des autistes.

Depuis sa création, le programme TEACCH a élargi ses indications en développant des méthodes spécifiques pour les autistes de haut niveau et les polyhandicapés.

L'efficacité du programme TEACCH a été évaluée positivement dans plusieurs études de suivi. Celle d'Ozonoff et Cathcart (1998) a comparé onze jeunes enfants autistes ayant bénéficié de la méthode TEACCH à domicile pendant quatre mois à un groupe contrôle de onze enfants autistes non traités par le TEACCH. Les deux groupes étaient appariés en fonction des scores au PEP-R et de la sévérité des comportements autistiques. Les résultats indiquent l'amélioration significativement plus importante (trois à quatre fois plus) des enfants traités par le TEACCH par rapport au groupe contrôle. L'amélioration correspond à l'augmentation des scores obtenus à l'évaluation par le PEP-R dans les domaines spécifiques de l'imitation, la motricité fine, la motricité globale, les capacités non verbales et les scores globaux.

Éducation à l'adolescence

Les troubles du comportement et l'agressivité peuvent gêner l'insertion sociale déjà malaisée. En dehors de la prévention des causes déclenchantes, qui ne sont pas toujours évidentes, plusieurs méthodes de type comportemental peuvent répondre à ces troubles.

Le savoir-faire affectif, sexuel et social est au centre de l'enseignement des adolescents autistes. Un point important et délicat concerne aussi l'apprentissage de l'autonomie et de l'indépendance chez ces « anciens enfants » perpétuellement encadrés et assistés. Il faut leur donner la possibilité de programmer leur temps libre et de subvenir à leurs principaux besoins, sans l'aide d'une tierce personne.

Des programmes reprenant les grands principes du TEACCH ont été adaptés à l'enseignement préprofessionnel pour ces adolescents (Mesibov). Ils sont mis en route après une évaluation par l'AAPEP qui étudie :

- le besoin d'aide dans des tâches diverses ;
- les aptitudes pour :
 - les interactions sociales,
 - la communication fonctionnelle,
 - le comportement au travail,
 - la technique de travail,
 - l'autonomie et les tâches domestiques,
 - les loisirs.

Enfin, la continuité vers l'insertion dans un milieu communautaire (foyers, résidences, etc.) et professionnels (ateliers protégés, etc.) est assurée par un éducateur accompagnant. La préparation, l'adaptation et l'entraînement à un

poste de travail pour les jeunes adultes sont les objectifs principaux du programme *Job Coaching*.

Thérapies comportementales

Méthode ABA

La technique la plus utilisée dans les programmes comportementaux est désignée par le sigle ABA, ou *Applied Behaviour Analysis* (analyse comportementale appliquée). L'ABA représente un modèle qui se décline en plusieurs types d'interventions selon le support utilisé : *the UCLA model*, *Intensive Behavior Intervention* (IBI), *Applied Verbal Behavior*, *Discrete-Trial Training*, *Pivotal Response Training* et *Natural Environment Training* (NET).

Ces méthodes comportementales sont fondées sur la théorie du conditionnement opérant de Skinner.

Une des composantes fondamentales de l'ABA est appelée *Discrete Trial Training* (DTT), ou entraînement par essais distincts. Un essai distinct se compose d'un cycle individuel défini par l'acquisition d'une tâche selon une méthode comportementale. Un essai peut être répété plusieurs fois par jour, sur plusieurs jours ou plus longtemps encore, jusqu'à ce que la compétence soit maîtrisée. Il y a quatre étapes plus une cinquième optionnelle dans un essai distinct :

- le *stimulus discriminant* ou *discriminative stimulus* (S^D) = l'ordre ou le signal de l'environnement auquel l'enseignant voudrait que l'enfant réponde ;
- le *stimulus auxiliaire* ou *prompting stimulus* (S^P) = une aide ou un signal émanant de l'enseignant pour aider l'enfant à répondre correctement (optionnel) ;
- la *réponse* ou *response* (R) = la compétence ou le comportement qui est la cible de l'apprentissage ou une de ses parties ;
- le *stimulus renforçateur* ou *reinforcing stimulus* (S^R) = une récompense pour motiver l'enfant à répondre, et à répondre correctement ;
- l'*intervalle entre les essais* ou *intertrial interval* (ITI) = une pause brève entre deux essais consécutifs pour signifier à l'enfant que l'essai est terminé.

On peut représenter le cycle d'un essai distinct sous la forme suivante :

$$S^D \rightarrow R \rightarrow S^R \rightarrow ITI$$

(S^P)

Si l'enfant ne répond pas correctement, l'enseignant peut corriger sa réponse et lui donner une deuxième chance. S'il répond correctement ou presque, l'enseignant peut lui donner une récompense ou une félicitation pour l'encourager (stimulus renforçateur).

Les renforcements sont de plusieurs types :

- *primaires* : c'est-à-dire innés, relatifs aux instincts de base et ne dépendant pas du contexte, comme la nourriture, l'eau, le sexe, la chaleur, etc. L'avantage de ces renforcements réside dans le fait qu'ils sont puissants, ne

s'éteignent pas. Ils sont plus opérants que des étreintes chaleureuses pour un enfant autiste qui fuit le contact émotionnel et corporel. Les principaux inconvénients viennent du fait qu'ils ne sont pas présentables dans toute circonstance de par leur aspect artificiel et qu'ils sont soumis rapidement à l'état de satiété de l'enfant (notamment pour la nourriture);

– *secondaires* : c'est-à-dire conditionné par l'association à un renforcement primaire ou un autre renforcement secondaire. On peut citer deux classes de renforcements secondaires : ceux qui sont socialement déterminés comme les félicitations, les caresses ou autres marques affectives, et ceux qui passent indirectement voire symboliquement par l'obtention de renforçateurs primaires comme le système d'économie de jetons, par exemple. Ils sont plus facilement utilisables en toute circonstance et en tout lieu que les renforcements primaires. Ils n'obligent pas à garder une proximité physique étroite avec l'enfant autiste comme pour la distribution de nourriture. Ils peuvent aussi être utilisés pour élargir les intérêts de l'enfant en permettant de prendre de la distance par rapport aux renforçateurs primaires routiniers. La «secondarisation» des renforçateurs (on pourrait imaginer des renforcements tertiaires) est aussi une prémisse de symbolisation. Les inconvénients viennent du fait qu'ils doivent être appris et qu'ils sont fragiles. Il faut parfois les réactiver par l'association à des renforcements primaires;

– *positifs* : avec la présentation d'éléments positifs (agréables pour l'enfant) après chaque réussite ou comportement souhaité pour obtenir la répétition de la réussite ou du comportement souhaité. Exemples d'éléments positifs : friandises, caresses, félicitations;

– *négatifs* : avec la diminution d'éléments négatifs ou aversifs (désagréables pour l'enfant) après chaque réussite ou comportement souhaité pour obtenir la répétition de la réussite ou du comportement souhaité. Exemples d'éléments aversifs : fessées, punitions.

Les renforcements peuvent être modulés en intensité positive (*differential reinforcements*) selon le degré de réussite de l'enfant. En cas d'échec, la procédure de correction de l'erreur doit être bien définie. On se contente au départ d'un simple «non». Si les erreurs se répètent il faut augmenter le stimulus auxiliaire d'aide. Si elles se répètent encore il faut revoir l'efficacité du renforçateur ou le protocole dans son ensemble.

L'application des essais distincts doit s'adapter à plusieurs dysfonctionnements constatés dans l'autisme :

– l'*attention* souvent labile et de courte durée est maintenue en utilisant des séquences d'abord très courtes et en simplifiant les consignes et les essais;

– la *motivation* défaillante est encouragée par des renforcements d'abord primaires puis secondaires, en espérant que ces derniers prennent la place des premiers;

- le *contrôle des stimuli* est important pour que l'enfant identifie bien la pertinence et la spécificité des signaux de l'environnement pour lesquels il doit réagir. En l'occurrence, la consigne ou la sollicitation à laquelle l'enseignant voudrait voir l'enfant répondre doit être précise et doit obtenir une réponse aussi précise pour favoriser la solidité et la constance des associations ;

- la *généralisation des acquis*, qui est un écueil important dans l'apprentissage des enfants autistes, peut être entraînée par différents moyens. On peut changer progressivement la présentation des instructions dans la forme (notamment verbale) et dans le contexte (présentation par des personnes différentes, dans un autre lieu, à un moment différent, etc.) ;

- les *difficultés de l'apprentissage déductif et de l'apprentissage par observation* non accessibles à l'enfant autiste sont évitées en expliquant très clairement et très simplement les tâches demandées ;

- les *difficultés de communication* doivent aussi être contournées en formulant sans ambiguïté, le plus concrètement possibles, les instructions.

De la même façon, les formulations et les tâches nécessitant d'avoir des capacités de *compréhension sociale* ou requérant le point de vue de l'enfant sont réduites au maximum.

Programmes intensifs de Lovaas

À partir de la technique comportementale des essais distincts Lovaas (1973, 1987) a développé des programmes éducatifs qui constituent une prise en charge globale des enfants autistes. Ces programmes présentent plusieurs caractéristiques :

- ils s'adressent à de jeunes enfants à partir de deux ans et durent trois à quatre ans ;

- ils sont intensifs et comportent quarante heures d'entraînement par semaine ;

- ils impliquent des éducateurs spécialisés mais aussi les parents, des enseignants et d'autres partenaires.

Le programme est défini au départ par un consultant ou analyste comportemental. Celui-ci va, à partir d'une évaluation initiale, former les parents et les partenaires concernés aux techniques des essais distincts, suivre régulièrement l'évolution de l'enfant et continuer à l'évaluer afin d'ajuster le programme.

Les résultats de suivi sur sept ans (1965-1972) à l'issue d'une première expérience chez vingt enfants d'âge scolaire montrent que :

- premièrement, la fréquence des comportements non appropriés diminue : l'autostimulation passe de 23 % à 10 % du temps et l'écholalie de 5 % à 2 % du temps ;

- deuxièmement, les comportements adaptés augmentent. La fréquence moyenne du langage approprié passe de 2 % à 8 %, les comportements sociaux non verbaux vont de 4 % à 10 % et le jeu approprié augmente de 22 % à 45 % ;

– le quotient intellectuel est mesuré chez dix-neuf sujets. Quatorze sujets ne répondent pas à l'examineur avant le traitement. Lors du suivi, ils collaborent et obtiennent des QI qui les situent entre 30 et 75. Un dernier sujet passe d'un QI de 80 à 100.

Après la sortie de l'institution les sujets qui maintiennent leurs progrès sont ceux qui continuent le programme alors que ceux qui l'ont arrêté se dégradent à nouveau (Lovaas, 1973).

Une deuxième étude de suivi est cette fois réalisée pour des jeunes enfants âgés de deux à quatre ans dans le cadre de l'*UCLA Young Autism Project* de 1970 à 1984. Le programme est encore plus intensif (quarante heures par semaine) et dure au moins deux ans. Deux groupes sont constitués : le premier, dit « expérimental », reçoit un traitement intensif de quarante heures par semaine, tandis que le second, « contrôle », a un programme limité à dix heures par semaine et ne reçoit pas de procédés punitifs. Le groupe expérimental voit son quotient de développement (QD) augmenter significativement par rapport au groupe contrôle et 47 % des enfants de ce groupe traité intensivement récupèrent un fonctionnement normal (Lovaas, 1987).

La même évaluation comparative réalisée entre les deux groupes sept ans plus tard montre que l'écart se maintient. Le groupe expérimental obtient un QD moyen à 84,5 tandis que le QD moyen du groupe contrôle atteint seulement 54,9 (McEachin, 1993). Les résultats d'autres paramètres (adaptation sociale et communication) sont aussi en faveur du groupe ayant bénéficié d'un traitement intensif.

Plusieurs auteurs, dont les fondateurs du TEACCH (Schopler, 1989 et Mesibov, 1993), ont émis des critiques sur la méthodologie de ces études de suivi. Parmi les principales, on peut retenir le choix des paramètres d'évaluation jugés trop globaux et la sélection des familles très motivées pour appliquer le programme.

Ils notent que l'augmentation du QI après le traitement pourrait résulter de l'apprentissage de la collaboration et de l'obéissance plutôt que de révéler un réel développement intellectuel.

Des équipes, comme celle de Birnbrauer en Australie (1993) ou celle d'Anderson (1987) qui ont cherché à reproduire les études d'évaluation de Lovaas, retrouvent des résultats presque aussi encourageants. L'étude comparative plus mitigée de Smith (1997) retrouve une différence significative en faveur du traitement intensif mais le QD augmente. Certaines études récentes (Kielinen, 2002) chez des enfants autistes âgés de trois à dix-huit ans montrent une évolution globalement positive sans différence significative entre la méthode TEACCH ou Lovaas.

La méthode Lovaas n'a pas fini de susciter des controverses. D'une part, elle paraît donner des résultats spectaculaires, d'autre part, elle renvoie aux concepts difficilement acceptables de conditionnement permanent voire de « dressage ». L'adaptation sociale obtenue est-elle un gain pour l'enfant ou un

gain pour une société normative? Plus troublante est l'augmentation rapportée du QD. Personne ne peut nier qu'une amélioration des capacités intellectuelles et de la communication peut apporter du bien-être à un enfant. De plus, cette augmentation des compétences cognitives proviendrait de la rééducation comportementale. L'hypothèse comportementaliste de Lovaas n'est pas en contradiction avec les hypothèses neurophysiologiques des thérapies d'échange et de développement. En effet, Lelord pense que les autistes sont trop autoconditionnés par le biais de défaillances dans la régulation sensorimotrice et la modulation cortico-sous-corticale. Les programmes Lovaas pourraient alors les faire passer d'un autoconditionnement idiosyncrasique à un conditionnement appris mais également fixe et standardisé. Les thérapies d'échange et de développement (TED) préfèrent utiliser certaines techniques comportementales uniquement pour renforcer des réussites et sont fondées sur l'acquisition libre. Ainsi, dans les TED, on ne propose pas de remplacer un autoconditionnement par un conditionnement social préfabriqué mais plutôt d'aider l'enfant à découvrir d'autres voies et modalités de communication qu'on peut renforcer pour leur donner du sens.

Programme professionnel pour adultes autistes

Dans la suite des programmes de type Lovaas des auteurs comme Smith, Belcher et Juhrs (1995) ont développé des stratégies d'interventions pour les adultes autistes de plus de vingt-et-un ans. Ces programmes visent à l'intégration professionnelle en utilisant des méthodes behavioralistes. Une évaluation préalable permet de définir les différentes aptitudes et les handicaps pour tel ou tel poste de travail. Les techniques d'analyse comportementale appliquée sont utilisées.

Programme de Zelazo

M. Philip R. Zelazo, professeur de psychologie à Montréal, a développé des programmes destinés à l'origine aux jeunes enfants présentant des difficultés sévères de langage (Zelazo, 1989). Cette méthode a été appliquée également au Canada à des enfants autistes. Elle repose sur des principes langagiers cognitifs et comportementaux et donne aux parents une place de premier plan dans la thérapie.

Le premier temps comprend une évaluation spécifique adaptée aux troubles de la communication. Elle mesure notamment le décalage qui peut exister entre le traitement central de l'information et le développement des capacités expressives, telles que l'usage de la parole et l'utilisation des objets (Zelazo, 1995). Les évaluations étudient les réponses comportementales, physiologiques, cognitives et affectives de l'enfant face à une série de stimuli essentiellement visuels et auditifs.

Dans un deuxième temps, les parents sont formés par l'équipe de soins (psychologue, orthophoniste, éducateur spécialisé) à des techniques comportementales pour intervenir auprès de leur enfant. Les programmes sont

organisés par périodes de six mois à l'issue desquelles on évalue les progrès. La méthode a pour objectif d'augmenter peu à peu le taux de bonnes réponses langagières de l'enfant et donc son obéissance face aux demandes des parents (Zelazo, 1984). Comme dans le programme Lovaas une phase de généralisation est prévue. Les séquences durent quinze minutes et sont répétées quotidiennement à domicile. L'équipe soignante supervise régulièrement les parents. En cas de perturbations importantes par des comportements gênants, un programme additionnel de type Lovaas peut être suggéré.

Les évaluations effectuées avant et après les thérapies montrent des progrès pour l'attention auditive, le vocabulaire réceptif et expressif, la formation de concepts verbaux et l'utilisation des mots (Lalinec, 1995).

THÉRAPIES MIXTES PSYCHOÉDUCATIVES

Thérapies d'échange et de développement

Les thérapies d'échange et de développement élaborées par Lelord (1978, 1987) et appliquées dans le service de pédopsychiatrie de Tours (Barthélémy, 1995), dépassent le cadre éducatif et reposent sur des principes neurophysiologiques. Elles permettent ainsi, en plus de l'objectif qui vise à développer la communication, l'apprentissage de règles sociales et l'acquisition de schèmes cognitifs plus «naturellement». Car les stratégies sont adaptées de manière spécifique aux déficiences des fonctions neuropsychologiques observées par les méthodes cliniques et électrophysiologiques.

Principes

Comme son nom le mentionne, la thérapie d'échange et de développement est une psychothérapie centrée sur l'échange — dont les troubles caractérisent le mieux l'autisme — et le développement — développement non seulement cognitif mais aussi affectif et émotionnel. On tient compte du niveau intellectuel pour proposer à l'enfant des activités à sa portée, qu'il sera capable de réaliser sans risque d'échec et de découragement. Le développement intellectuel et les échanges sociaux sont indissociables et s'enrichissent mutuellement. En effet, le dialogue nécessite des moyens de communication verbaux ou non, et sera d'autant plus riche que ces moyens sont performants. En retour, le développement psychomoteur progresse avec l'apport d'informations transmises par des interlocuteurs en utilisant la fonction d'imitation par exemple.

Les bases des thérapies d'échange et de développement ont été construites à partir des travaux neurophysiologiques sur le conditionnement et l'acquisition libre effectués par Lelord (1969, 1990).

Les trois grands principes généraux respectés dans les séances sont les suivants.

Conditions nécessaires à l'acquisition de données nouvelles. — Les apprentissages dépendent beaucoup des conditions de leur exercice. Or nous savons que les autistes ont de grandes difficultés d'attention et des particularités dans leurs perceptions sensorielles qui les rendent hyperexcitables à des stimuli extérieurs. Pour permettre une bonne intégration des informations et éviter toute surcharge sensorielle, source de confusion, d'angoisse et, parfois, de douleur, il faut simplifier l'environnement spatial et les stimulations, et aider l'enfant à se concentrer sur une activité. Ainsi la salle de thérapie est dépouillée et l'on propose un à un les jouets à l'enfant. La condition indispensable et primordiale à toute thérapie chez un enfant autiste est donc la *tranquillité*.

Séquences perceptives et sensori-motrices. — Le second principe s'appuie sur la production de stimuli sensoriels et de mouvements pour canaliser et structurer les activités de l'enfant à travers la réalisation de gestes orientés. Les stéréotypies motrices, comme des coups sur une balle, peuvent être déviées de leur non-sens par l'interposition d'un tambourin, par exemple, pour faire accéder l'enfant à un moyen de produire un son et initier un échange. Ces séquences sont régulées en fonction des caractères individuels d'hypo- ou d'hypersensibilité à tel ou tel type de stimulus. Le thérapeute doit aussi prendre en compte la variabilité de l'enfant pendant la séance. En cas d'inhibition trop forte, il peut intervenir ponctuellement pour l'aider à démarrer un geste en dirigeant sa main vers le tambourin par exemple. L'accomplissement de séquences motrices fonctionnelles développe le sens de la finalité, et l'organisation des schèmes spécifiques. Ces gestes exercent aussi une action régulatrice sur l'anxiété et font écran à l'agression que peut provoquer un environnement mal toléré par l'enfant.

Échange et imitation. — Tous les canaux de communication (voix, gestes, regards, etc.) sont utilisés pour stimuler l'échange avec l'enfant. Ces séquences d'échange passent par le jeu à deux. Le thérapeute doit être attentif à tous les signaux même ébauchés que lui envoie l'enfant pour être prêt à lui répondre, à la manière d'un joueur de tennis. Il doit en un instant savoir percevoir les tentatives de contact, savoir décrypter leur signification et renvoyer un message accessible au niveau de compréhension de l'enfant. Sur le plan neurophysiologique, il effectue un travail de récepteur qui filtre les informations et d'émetteur qui les présente sous une forme retraitée, épurée, chargées d'une signification la moins équivoque possible, comme lors d'une «rencontre du troisième type», avec cet «extraterrestre» qu'est pour nous l'autiste.

Ce jeu se joue à deux et il suffit qu'un partenaire s'arrête pour qu'il cesse, au moins pour un moment. On peut, comme dans les thérapies comportementales, gratifier l'enfant par un câlin, des mots d'encouragement, des bravos, quand il a réussi l'activité ou l'échange. Cela permet à la fois le renforcement de l'acquisition et l'amorce d'un «dialogue» affectif. En

revanche, les fuites du contact, les réactions inadaptées qui surviennent souvent en fin de séquence, ne donnent pas lieu à une réaction du thérapeute pour favoriser leur extinction.

Tous ces principes peuvent être appliqués dans des situations et des cadres très divers : salle de psychomotricité, pataugeoire, manège de poneys. Ils restent valides aussi pendant les séances d'orthophonie. L'environnement est élargi une fois que l'enfant a acquis une certaine stabilité et peut maîtriser la diversité des repères.

Application pratique

L'analyse fonctionnelle du comportement de l'enfant constitue la première étape. Pendant cette période d'étude qui dure au moins trois semaines, on recueille toutes les informations susceptibles de nous renseigner sur l'enfant dans ses différents milieux (à l'école, à la maison, dans le service, etc.). Une première synthèse se déroule au cours d'une réunion où l'on fixe les grandes lignes du programme de la thérapie. Ce *programme* est plutôt un *projet* car il est soumis régulièrement à des réajustements en fonction de l'évolution de l'enfant au cours des séances. Il définit :

- les actions prioritaires pour vaincre les principales difficultés de l'enfant. Celles-ci sont exprimées en termes de « comportements-problèmes », notions concrètes dont le retentissement est visible dans la vie quotidienne. Ces perturbations peuvent être rapportées à des troubles plus globaux au sein de grandes fonctions neuropsychologiques. Par exemple, le problème d'un enfant qui paraît ne pas entendre est rattaché à la fonction de perception ;

- les stratégies employées pour aider l'enfant dans chaque type de comportement-problème. On ajuste au mieux le choix des séquences et des jouets aux spécificités des troubles. Ainsi, on utilisera de préférence un jouet musical en cas de déficience de la perception auditive.

Les séances ont lieu chaque jour à la même heure dans la même pièce avec la même équipe de deux cothérapeutes dont l'un travaille avec l'enfant et l'autre observe la séance, en alternance. Toutes ces précautions évitent les réactions d'angoisse au changement qui sont fréquentes dans l'autisme. La salle de thérapie est dépouillée et dispose d'une caméra, visible par l'enfant, pour enregistrer les séances. Le thérapeute est installé en face de l'enfant, soit devant une petite table quand l'attention est difficile à obtenir, soit à terre. Les jeux choisis pour la séance ont été préparés à l'avance et sont présentés un à un pour réduire les risques d'instabilité et de dispersion.

L'échange doit rester le but final des thérapies. Le thérapeute peut faciliter l'obtention d'un regard en élevant à hauteur de ses yeux le jouet préféré de l'enfant. Ce dernier, en suivant le jouet du regard va alors rencontrer fortuitement celui de l'adulte. Cette séquence interactive va être renforcée si l'on donne à l'enfant son jouet après chaque échange du regard de bonne qualité.

Les séances durent en moyenne vingt minutes. Le thérapeute et l'observateur se retrouvent à la fin de chacune d'elle pour commenter et noter sur un cahier leur déroulement. La séance initiale permet de définir, après évaluation des comportements, une « ligne de base » qui servira de repère pour observer l'évolution ultérieure. Un enregistrement vidéo est aussi effectué tous les mois afin de coter l'échelle de comportement autistique (ECA). Les parents sont informés des progrès de leur enfant et peuvent les suivre en regardant des séquences vidéo.

Indications

Selon les troubles. — Les troubles globaux du développement comme les syndromes d'autisme constituent la première indication. Cependant, certains problèmes spécifiques comme les difficultés alimentaires peuvent être abordés en appliquant les mêmes principes. Les thérapies de repas, par exemple, sont centrées sur l'échange et le jeu dans une ambiance de détente et de plaisir. Elles s'adressent à beaucoup d'enfants, qu'ils soient autistes, retardés ou instables. Le cadre des thérapies s'élargit après plusieurs mois de séances « classiques » à d'autres lieux et d'autres activités pour développer la socialisation. Leur durée s'étale d'une à trois années chez des enfants de trois à six ans en moyenne.

Selon l'âge. — Les travaux récents sur le diagnostic précoce aidés par l'observation des films familiaux du nourrisson permettent d'accueillir en consultation des enfants de plus en plus jeunes (de six mois à deux ans). Il n'est pas toujours facile de porter un diagnostic chez ces enfants qui présentent souvent à la fois des troubles de la communication plus ou moins typiques et un retard associé. Il est aussi difficile, malgré les progrès des investigations psychologiques et de la neurophysiologie, de répondre aux parents sur l'évolutivité des troubles et leur pronostic. Dans ces cas, les thérapies d'échange et de développement prennent une place de choix parmi les autres méthodes psycho-éducatives. Elles sont adaptées au développement du nourrisson et mettent en jeu des fonctions sensori-motrices élémentaires.

Les liaisons avec les parents, le médecin de famille et les services de l'enfance sont indispensables pour adapter la prise en charge à l'évolution et coordonner les soins.

Les thérapies d'échange et de développement ont montré des résultats encourageants à différentes évaluations (Barthélémy, 1988). Dans une étude de 1992, Boiron montre que plusieurs fonctions neurophysiologiques mesurées à l'EFC (*cf.* chapitre 9) sont déjà améliorées après trois mois de thérapie et que cette amélioration se poursuit régulièrement jusqu'à neuf mois de suivi. Les fonctions les plus sensibles étaient, dans l'ordre, l'attention, l'association, l'intention, l'imitation, le contact et la communication.

Thérapie par le jeu ou FloorTime

Le terme *FloorTime*, c'est-à-dire du temps passé sur le parquet (avec l'enfant), illustre bien la philosophie de cette thérapie conceptualisée par Greenspan (1998). Proposée au départ pour des enfants présentant des troubles du comportement social et émotionnel, elle a été adaptée pour les enfants autistes. Il s'agit de stimuler par le jeu les capacités d'échange social et de régulation émotionnelle des enfants.

Greenspan a voulu proposer ce type de thérapie en opposition avec les méthodes comportementales, trop rigides de son point de vue, et qui ne tiennent pas compte des stades développementaux de l'enfant. Sa théorie résolument *développementale* repose sur le développement émotionnel et relationnel de l'enfant en six étapes (Greenspan, 1985) :

- autorégulation et intérêt pour le monde environnant (à partir de trois mois);
- construction des relations interpersonnelles, attachement, familiarité (à partir de huit mois);
- communication intentionnelle et bidirectionnelle (à partir de neuf mois);
- communication complexe et sens complexe du moi (entre douze et dix-huit mois);
- idées émotionnelles (entre deux et trois ans);
- pensées émotionnelles (entre trois et quatre ans).

Greenspan estime, comme dans les théories de la modulation cérébrale mais sans support neurophysiologique, que les troubles sensoriels primaires peuvent engendrer des troubles secondaires comme les stéréotypies et le retrait.

Il classe les enfants présentant des désordres de la régulation émotionnelle en cinq catégories (Greenspan, 1995) :

- l'enfant hypersensible, craintif, hyperréactif qui a besoin d'un environnement paisible et sécurisant;
- l'enfant hypersensible, têtu et opposant, qui a besoin de tout contrôler car il est débordé par les stimulations;
- l'enfant hyporéactif, indifférent à la douleur, qui peut apparaître agressif en raison de son comportement de désir insatiable;
- l'enfant absorbé dans son monde, peu réactif, hypotonique et passif qui a besoin à la fois d'être confronté à la réalité et d'être stimulé;
- l'enfant avec des problèmes de programmation de sa motricité qui est souvent étiqueté troubles de l'attention/hyperactivité à cause de son apparence de distraction. Chez les enfants autistes ces modes de réactivité émotionnelle seraient encore plus accentués.

Certains principes du *FloorTime* rappellent les thérapies d'échange et de développement : les règles interactives sont celles d'un jeu, l'échange est un préalable à l'apprentissage, on cherche à communiquer avec l'enfant avant de lui proposer des alternatives à ses comportements stéréotypés, on peut imiter l'enfant pour entrer en contact avec lui. La principale différence

provient de l'absence de principes éducatifs véritablement structurés et d'évaluations thérapeutiques dans le *FloorTime*.

Le *FloorTime* a pour objectif d'aider l'enfant autiste à réintégrer les rails de son parcours développemental émotionnel.

Toute personne adulte (parents, amis, éducateurs, professionnels) peut engager des séquences de *FloorTime* avec l'enfant. Les séances durent vingt à trente minutes et doivent être proposées six à dix fois par jour.

On peut classer les objectifs en quatre groupes hiérarchiques :

- encourager l'attention et la familiarité (correspond aux stades 1 et 2 du développement émotionnel) ;
- engager la communication bidirectionnelle (stades 3 et 4) ;
- encourager l'expression et l'utilisation des sentiments et des idées (stade 5) ;
- développer la pensée logique (stade 6).

Les principes du *FloorTime* peuvent s'appliquer dans le jeu avec un enfant normal et/ou à l'école.

MÉTHODES D'ENTRAÎNEMENT AUX HABILITÉS ET À LA COMMUNICATION SOCIALES

Les « *scénarios sociaux* », dénommés aussi « histoires sociales », sont des méthodes développées par Carol Gray en 1991 à l'attention des étudiants autistes. Elle vise les déficits de la *théorie de l'esprit* et s'adresse aux enfants ou adolescents autistes qui ont un niveau de langage suffisant.

Comme dans les thérapies de réhabilitation sociale destinées aux schizophrènes, ces scénarios sociaux permettent d'analyser diverses situations d'interaction sociales, de les comprendre, de les interpréter et, enfin, de proposer des solutions adaptées au contexte. Les scénarios proposés doivent être proches de la vie quotidienne, de la culture et de l'âge des patients. Le point de départ est choisi en fonction des difficultés prioritaires rencontrées dans telle ou telle situation. L'aide est la plus spécifique et la plus individuelle possible selon le profil clinique du patient.

Le scénario est présenté au jeune sous forme d'un livre où apparaissent une phrase et une information par page. Selon son degré d'apprentissage de la lecture, on le laisse lire ou on lui lit les phrases. Pour quelques jeunes, l'histoire peut être imagée pour soutenir le texte. Une participation active au scénario peut être proposée pour les autistes de haut niveau.

La méthode doit utiliser des mots simples et clairs. Il faut que la compréhension lexicale et surtout syntaxique soit acquise (prérequis) pour pouvoir travailler la compréhension sociale.

À un niveau supérieur d'exigences métapsychologiques, d'autres outils comme des bandes dessinées avec des bulles vierges à remplir peuvent être

proposés aux enfants/adolescents. Il s'agit de deviner et de justifier les pensées et les émotions des autres en se mettant à la place de personnages divers. Le même travail peut être fait en manipulant les situations humoristiques.

Pour la même population d'adolescents autistes de bon niveau et/ou souffrant du syndrome d'Asperger, on peut utiliser des méthodes dérivées des groupes d'affirmation de soi (indiqués notamment dans les phobies sociales). On passe alors d'un entraînement livresque et individuel à un entraînement concret et en groupe. Les étapes seront simplement adaptées aux caractéristiques des troubles du développement. Les techniques employées comprennent la résolution de problème avec analyse cognitive d'abord en théorie puis en vidéo, les jeux de rôles, la réalisation de tâches sociales à l'extérieur graduées selon la difficulté initiale et selon le recours ou non à un accompagnement thérapeutique. Les groupes de parole orchestrés par un thérapeute peuvent être également utiles chez les adolescents autistes pour développer la communication sociale.

MÉTHODES ALTERNATIVES ET/OU AUGMENTATIVES DU LANGAGE VERBAL ET DE LA COMMUNICATION

Langue signée française

Le langage gestuel ou langue signée française (LSF) est une véritable langue (pas seulement un code) construit depuis des décennies pour les personnes sourdes et muettes. Certains auteurs ont d'ailleurs décrit des symptômes typiquement autistiques, se développant à partir de la langue des signes comme des stéréotypies. C'est la «prothèse» la plus performante connue pour palier le langage oral. Cette méthode ou certaines de ses composantes peuvent être utilisées chez les autistes ayant accès à un minimum d'associations symboliques et présentant un profil linguistique avec une dimension dysphasique (Kiernan, 1983). Elle nécessite toutefois des capacités d'imitation motrice, de planification motrice, de contact visuel et de motricité fine. Malheureusement, certains auteurs ont décrit des symptômes typiquement autistiques se développant à partir de la langue des signes comme des stéréotypies et l'utilisation répétitive à des fins non communicatives des gestes de cette langue (Attwood, 1988). D'autres expériences paraissent plus positives (Howlin, 1989).

Système PECS

Le système PECS (*Picture Exchange Communication System*) a été élaboré au départ par Bondy et Frost en 1994 pour les personnes présentant des troubles de la communication verbale. Il est constitué par un ensemble d'images représentant un mot ou une action soit sous forme de dessins réalistes, voire

de photographies, soit sous forme de pictogrammes explicites. Il présente l'avantage d'être transportable, facile à utiliser, compréhensible par tous et donc généralisable. Il laisse à l'enfant le choix de ses initiatives en évitant le besoin d'apprendre par cœur. La pertinence des images fait que la communication est rapide et claire. À la différence de la langue des signes, elle ne requiert pas chez l'enfant de programmation motrice parfois complexe. Le risque d'empêcher le développement du langage oral a été écarté. Certains auteurs pensent même le contraire (Silverman, 1996). Pour être efficace, le PECS doit être employé partout où va l'enfant et doit être connu des différents interlocuteurs. En revanche, dans certaines circonstances, une forme simplifiée (comme un mini-dictionnaire) peut être utilisée.

L'apprentissage du PECS passe par six phases.

– Phase I : L'objectif est d'apprendre à l'enfant à savoir demander spontanément un objet ou une activité. Pour cela, il faut utiliser une feuille de travail répertoriant les mots d'un vocabulaire standardisé. Cette étape initiale nécessite la présence de deux enseignants. Le premier (auquel on veut que l'enfant s'adresse plus tard) attire l'enfant avec un objet convoité, des grains de raisins par exemple. Dès que l'enfant tend le bras pour attraper l'objet convoité, le second enseignant placé derrière lui l'aide physiquement à prendre l'image correspondante et à la donner au premier adulte censé tenir le rôle de l'interlocuteur. L'adulte qui reçoit l'image récompense alors immédiatement l'enfant en lui donnant les grains de raisin souhaités et en verbalisant le désir de l'enfant : « Oh ! Tu veux du raisin ». Le but est que le second adulte « auxiliaire » s'efface progressivement jusqu'à ce que l'enfant associe l'objet et l'image et jusqu'à ce qu'il prenne l'initiative de la demande. Il faut éviter de demander à l'enfant ce qu'il veut et éviter de l'aider verbalement car c'est une initiative qui est demandée et non pas une réponse.

– Phase II : L'objectif est d'augmenter la spontanéité de l'utilisation d'images et de généraliser cette utilisation. On augmente alors l'espace entre le partenaire et l'enfant et entre l'objet attirant et l'enfant pour allonger la distance de la communication. On élargit également les conditions d'environnement en changeant de lieux et de partenaires adultes. On augmente aussi le stock de vocabulaire utilisé.

– Phase III : On demande à l'enfant de discriminer différents objets représentés sur des images et de faire un choix selon sa demande. On commence généralement par deux images et on introduit progressivement d'autres items jusqu'à constituer des planches d'images.

– Phase IV : On apprend à l'enfant à utiliser des phrases constituées par l'association d'images mobiles collées sur une bande de papier avec du *Velcro*. On commence par associer l'image correspondant à « Je veux » avec l'objet ou l'activité désirés. Puis la bande entière est utilisée pour faire les demandes, l'enfant pouvant associer le pictogramme « Je veux » avec les pictogrammes des objets ou actions souhaités.

– Phase V : Les phases V et VI se déroulent de manière contemporaine autour de la structuration syntaxique. Dans la phase V, on introduit des adjectifs.

– Phase VI : On introduit des verbes que l'enfant peut utiliser à un premier degré pour commenter les stimuli de son environnement et, de manière encore plus intéressante, décrire éventuellement des états émotionnels personnels comme : « Je vois », « J'entends », « Je sens », etc.

Système Makaton

Le système Makaton, acronyme construit avec les initiales des prénoms de ses créateurs (*Margaret Walker, Kathy Jonhston, Tony Cornforth, 1972*), est un outil de communication multimodal. Il a été établi dans les années soixante-dix en Angleterre pour répondre aux besoins des personnes sourdes présentant des difficultés d'apprentissage. Il contient des supports variés de communication de type visuel, tels que des images, des pictogrammes, des symboles, mais aussi de type gestuel (expressions du visage, gestes symboliques, langue des signes) et verbal. On ne dispose pas d'études d'évaluation du Makaton dans l'autisme.

Communication facilitée (CF)

La communication facilitée a été élaborée au départ en 1979 par Rose-Marie Crossley en Australie. C'était alors une méthode destinée aux infirmes moteurs cérébraux qui avaient des difficultés d'expression verbale. Elle a été introduite aux États-Unis par Biklen en 1990 et son indication a été élargie aux enfants autistes.

La technique consiste à aider et à soutenir le bras, la main ou le doigt de l'enfant autiste afin qu'il puisse taper sur un clavier les mots ou les phrases qu'il souhaite écrire. L'adulte « auxiliaire » est nommé « facilitateur ».

Des cas quasi miraculeux et très médiatisés d'autistes sans langage pouvant, par ce biais, exprimer des sentiments et des émotions complexes ont relancé l'idée d'un blocage profond dans l'autisme et donc la possibilité d'une réversibilité (déblocage). Malgré ses partisans inconditionnels (Vexiau, 1984), cette méthode n'a pas été encore validée par différentes études scientifiques. Par exemple, l'étude de suivi de Howlin (1994) a montré seulement 6 % de cas d'amélioration de la communication et portant essentiellement sur des mots isolés. D'autre part, une polémique a été suscitée par l'« épidémie » de cas d'autistes révélant au moyen de la communication facilitée qu'ils avaient été victimes de mauvais traitements ou d'abus sexuels parfois infligés par leurs parents. Ces révélations ont renforcé l'idée d'un blocage post-traumatique.

L'intervention plus ou moins appuyée du facilitateur risque d'induire la réponse et la direction de la frappe de l'enfant autiste. Des protocoles mis au point pour éliminer ce biais ont montré alors une perte nette de l'efficacité de la méthode. Les défenseurs de la CF répliquent que l'expert observateur

perturbe le climat de confiance et l'ambiance émotionnelle qui existe entre le facilitateur et l'enfant. Ces critiques peuvent faire penser aux arguments des adeptes de la parapsychologie qui refusent les examinateurs externes sous prétexte de « parasitage » de la télépathie.

Quels que soient les arguments en présence, les excès de la CF desservent cette méthode dont les principes ne sont pourtant pas dénués d'intérêt. En effet, on sait que les autistes manquent cruellement d'initiatives et ont un trouble de l'intentionnalité. Les gestes et l'aide de l'adulte facilitant la prise d'initiative et servant de starter sont des techniques utilisées dans presque toutes les thérapies (TEACCH, Lovaas, TED, PECS). De même, l'instrument médiateur de communication qu'est l'ordinateur est une aide précieuse dans l'apprentissage des autistes.

Pour se faire une opinion objective, on peut se référer à une bibliographie complète sur le sujet (P. Dansart, 1999).

Delphinothérapie

La delphinothérapie, ou thérapie assistée par les dauphins, s'est développée dans les années quatre-vingts aux États-Unis sous l'impulsion de Dave Nathanson et Betsy Smith. Elle s'adresse particulièrement aux enfants au même titre que les autres zoothérapies. Elle aurait plusieurs vertus : stimuler l'attention des enfants handicapés mentaux et donc leurs capacités d'apprentissage, accélérer les rééducations de langage, favoriser la communication chez les enfants autistes.

En fait, comme d'autres activités partagées avec un animal, la rencontre avec des dauphins peut être stimulante et source d'interactions pour un enfant autiste. Sa spécificité alléguée dans l'autisme repose plus sur des arguments symboliques (le dauphin partagerait avec l'autiste une communication secrète, invisible), culturels (mode new-age), voire mythologiques (le dauphin est souvent impliqué dans les récits mythologiques avec une réputation d'ami de l'homme depuis le sauvetage d'Arion) que sur des théories scientifiques. Elle constitue plus un loisir intéressant qu'une thérapie au sens propre du terme. Une activité avec des poneys est tout aussi enrichissante, plus facile à réaliser, moins onéreuse, et peut servir de support à des principes psychomoteurs.

RÉÉDUCTIONS ET INTÉGRATIONS NEUROSENSORIELLES

Globales

Avec des principes issus de la rééducation fonctionnelle

La *méthode Doman-Delacato*, nommée plus souvent *patterning*, a été mise au point par le kinésithérapeute Glenn Doman à l'attention des enfants cérébrolésés à partir des années cinquante aux États-Unis puis diffusée en

Europe par Delacato. Il s'agit d'un programme intensif pour lequel des équipes de thérapeutes doivent donc se relayer et qui consiste en des séances de stimulations motrices et sensorielles. Ces stimulations sont le plus souvent passives chez les enfants polyhandicapés. L'hypothèse repose sur le principe que des stimulations répétées peuvent réactiver le cerveau lésé. Cette hypothèse n'est pas dénuée de fondements scientifiques car elle s'appuie sur les concepts de plasticité cérébrale et sur les effets d'une rééducation fonctionnelle intensive. Cependant, les effets escomptés ne sont pas à la hauteur des efforts et parfois de l'épuisement concédés par les parents et l'entourage de l'enfant. Des considérations philosophiques et éducatives particulières viennent également teinter ce type d'approche. Dans l'autisme, son application tente des parents souvent isolés, coupés des institutions thérapeutiques classiques, et mus par la culpabilité de n'avoir pas tout essayé pour leur enfant ou par un désespoir profond. On rappellera que cette méthode avait été expertisée et critiquée par Stanislas Tomkiewicz (1987).

La *kinésiologie* est issue de différents courants de la chiropraxie et a été développée par Goodheart dans les années soixante. Cette discipline déborde de plus en plus sur le champ psychologique et/ou psychosomatique voire philosophique et se décline actuellement sous plusieurs formes : l'édu-kinésiologie ou kinésiologie éducative (Paul Denisson) qui tient compte des fonctions différentes de l'hémisphère droit et gauche et qui cherche à rétablir le dialogue entre ces deux pôles, l'étiokinésiologie qui utilise des concepts proches de la naturopathie. Les indications, plutôt adaptées au départ puisque concernant les troubles somatiques fonctionnels, tendent à s'élargir notamment chez l'enfant vers les troubles du comportement et des apprentissages. Comme toutes les nouvelles thérapies manuelles, elle a peu de fondements scientifiques et encore moins d'évaluations thérapeutiques si tant est qu'elle ne fait pas l'objet d'abus de confiance et/ou de charlatanisme. Elle doit rester une technique d'appoint dans l'autisme.

Avec des principes issus de la psychomotricité

L'*approche sensorimotrice* mise au point par Bullinger (1998), professeur de psychologie à Genève, est fondée sur des principes psychocorporels et développementaux. Elle nécessite au préalable une évaluation sensorimotrice décomposée en plusieurs secteurs : l'aspect relationnel ou dialogue tonique, l'utilisation des systèmes sensoriels, la régulation tonico-émotionnelle, la construction globale du corps, l'organisation temporo-spatiale, les praxies (Bullinger, 1996). Cette évaluation psychomotrice élargie est intégrée au projet psychopédagogique. Le cadre des séances est structuré pour respecter une stabilité et une régularité spatio-temporelle. Les séances comportent des rituels d'accueil et de séparation.

Difficultés de régulation tonique. — On propose aux enfants un temps de massage insistant sur les surfaces osseuses et prédominant sur le bassin qui est un point d'articulation entre le haut et le bas du corps et sur les mains et

les pieds qui sont des récepteurs aux stimulations sensorielles, des points d'appui et des outils d'utilisation des objets. Le but est de faire entrer en résonance harmonique le contenant (enveloppe cutanée) responsable de la sensibilité superficielle et le contenu (squelette) responsable de la sensibilité proprioceptive profonde (Lesage, 1992). Dans un deuxième temps, on propose à l'enfant des poussées et des appuis sur les parties du corps les moins toniques. On privilégie l'enroulement du corps autour d'un gros ballon, par exemple, et selon un axe médian et antérieur pour équilibrer les deux hémicorps et solliciter le bassin comme pivot. L'appui sur le devant permet un rassemblement « prothétique » du corps.

Sensibilité aux flux sensoriels exacerbée. — Pour aider l'enfant autiste à réguler les grandes variations de flux sensoriels (surcharge et/ou hypersensibilité), on essaie de le faire passer des conduites répétitives témoins de cette dysrégulation à des conduites organisées instrumentées. L'étayage par des appuis physiques permet à l'enfant de mieux contrôler ses mouvements volontaires et ses coordinations.

Dimension relationnelle. — Enfin, la dimension relationnelle est stimulée en verbalisant à l'enfant le déroulement de la séance, en anticipant les actions et en leur donnant du sens.

Avec des principes mixtes psychodynamiques et psychomoteurs

Holding Therapy. — Cette méthode élaborée par M. Zapella (1988), thérapeute italien, a été développée par Martha Welsh (1988) aux États-Unis. Ses bases théoriques reposent sur les processus d'attachement précoces entre le bébé et sa mère et notamment sur les travaux des éthologues animaliers comme Tinbergen et Tinbergen (1972, 1983). Les difficultés sociales des enfants autistes pourraient résulter d'un conflit entravant leur motivation (Zapella, 1991). Le programme de Zapella (Zapella, 1991) favorise une intervention précoce et intensive auprès de jeunes enfants autistes dans un esprit de « cocooning » que partageaient également les prises en charges de Bettelheim. La technique s'apparente à une rééducation psychomotrice et consiste à maintenir fermement et doucement un contact physique proche avec l'enfant autiste d'où le terme *holding* en référence au concept de Winnicott (1957). Les parents sont impliqués dans le traitement et obtiennent un entraînement de deux heures par mois (Richer, 1989).

Le plan d'intervention comprend quatre objectifs :

- l'obtention d'une communication affective ;
- l'augmentation des interactions coopératives entre l'enfant et ses parents ;
- la réduction des comportements conflictuels de la motivation et l'augmentation de l'affiliation, de l'attachement, de l'exploration et du jeu ;
- l'augmentation du contrôle factuel des parents face à leur enfant.

Pour Zapella, l'opposition des enfants autistes rend impossible toute évaluation préalable. Des évaluations du comportement et du fonctionnement cognitif sont réalisées après un an de thérapie afin d'évaluer la réussite du programme (Zapella, 1991) mais la méthodologie paraît discutable. Selon les auteurs, les résultats sont pourtant significatifs. Richer, Radcliffe et Zapella (1989) donnent la proportion suivante après un ou deux ans de traitement : guérison (12 %), amélioration des comportements autistiques et augmentation des capacités intellectuelles (18 %), amélioration modérée (44 %) et absence de progrès (26 %).

Une seconde étude menée par Zapella et coll. (1991) retrouve les proportions suivantes chez dix enfants traités pendant un an : progression très significative (deux enfants), progression notable (six enfants), aucun progrès (deux enfants).

Packing. — Il s'agit d'une méthode introduite en France par Woodburry, psychanalyste américain. Il consiste à envelopper l'enfant dénudé dans des linges humides en présence d'au moins deux thérapeutes intervenant ensuite pour étayer l'enfant par une écoute et/ou une perception attentive des signaux de communication verbaux ou infraverbaux et, si besoin, par des verbalisations. D'autres techniques utilisent aussi des enveloppements secs. L'objectif est de réveiller des sensations tout en prodiguant une enveloppe contenant. Le processus transférentiel s'opère comme dans une séance d'analyse. Les séances durent trois quarts d'heure à une heure à l'issue desquelles l'enfant est « désenveloppé », éventuellement massé et réchauffé, puis accompagné par les soignants au sortir de cette étape cathartique. Les soignants se réunissent pour analyser les phénomènes contre-transférentiels. En France, les principes et les indications du *packing* dans l'autisme ont bien été décrits par P. Delion (1998).

***Avec des principes mixtes éducatifs et psychomoteurs,
Dayly Life Therapy (K. Kitahara, 1984)***

C'est une méthode éducative d'hygiène de vie, comme on en rencontre beaucoup au Japon et développée par Kiyo Kitahara dans les années soixante. Elle repose sur les vertus apaisantes et structurantes des exercices physiques, notamment par le biais de la sécrétion d'endorphines dont les effets sont anxiolytiques. Certains principes éducatifs rappellent les philosophies d'extrême orient : rythmes de vie très organisés, vie collective et adhésion à des règles sociales strictes, contrôle des émotions par la répétition voire la ritualisation et la maîtrise des actions. Des écoles spécialisées dénommées *Higashi School* et prodiguant ces programmes éducatifs se sont ouvertes aux États-Unis. Cette méthode est censée améliorer l'autonomie et les comportements agressifs.

Portant sur un domaine précis

Entraînement auditif ou Auditory integration training (AIT)

Cette méthode développée par un ORL français, le docteur Guy Bérard, repose sur l'hypothèse d'une distorsion de la perception auditive dans l'autisme. Ces anomalies pourraient être détectées à l'audiogramme et porteraient sur certaines fréquences. La méthode consiste donc à faire entendre à la personne des sons afin qu'elle puisse faire travailler son oreille. Des sons de fréquence, d'intensité et de latéralité variables sont proposés afin de faire travailler l'oreille (Bérard, 1982). Bérard constate lui-même sur un suivi de huit enfants une amélioration de la compréhension, de l'attention et de la participation aux activités de groupe. À l'appui de ces résultats, Rimland et Edelson (1995) précisent que des enfants autistes ayant reçu un entraînement auditif ont moins de problèmes de comportement et comprennent davantage le langage. Toutefois, les critères mesurant l'efficacité de ce programme laissent place à beaucoup d'interprétation (Smith, 1996). Plusieurs auteurs rapportent des expériences négatives (Arrow, 1993).

La méthode *Tomatis* (1963), du nom d'un autre médecin ORL et développée dans les années soixante, fait appel aux mêmes types hypothèses portant sur la physiologie auditive. Le patient doit d'abord passer un bilan audio-psycho-phonologique avant de débiter un programme de rééducation auditive au moyen d'un appareillage, dénommé oreille électronique, qui modifie plus ou moins les sons et peut être utilisé en *feed-back*. Les indications portent essentiellement sur les troubles du langage et des apprentissages chez l'enfant mais ont débordé sur les troubles du comportement et de la communication dont l'autisme.

La musicothérapie, sans faire appel à des théories complexes et plus ou moins scientifiques, peut apporter des effets de plaisir et de détente chez les autistes, particulièrement lors de crises d'agitation anxieuse. Les parents et les professionnels l'utilisent couramment et de manière naturelle pour calmer les enfants. En effet, les observations cliniques montrent que la plupart des enfants autistes ont une attirance particulière pour la musique. Certains ont même développé des dons comme l'oreille absolue.

Effet sensorimoteur de la pression corporelle ou Deep Input Pressure Sensory Integration

Cette méthode a pour point de départ les propres observations de Mme Temple Grandin (1994) autiste américaine de haut niveau qui, dans son autobiographie, raconte que pour faire diminuer son hypersensibilité aux stimuli de l'environnement elle s'est confectionnée une machine (*squeeze machine*) qui exerce des pressions régulières sur le corps. Cette technique n'est pas sans rappeler les principes du *packing* ainsi que ceux de la stimulation de la sensibilité proprioceptive dans les douleurs chroniques issus de la théorie du *gate-control* (Melzack, 1965).

D'une façon générale, les méthodes d'intégration sensorielle, qu'elles portent sur une modalité précise comme l'audition ou qu'elles soient plus globales, n'ont pas prouvé leur efficacité (Dawson, 2000).

MODES DE PRISE EN CHARGE ET THÉRAPIES INSTITUTIONNELLES

Comme nous l'avons déjà précisé, des techniques et méthodes thérapeutiques peuvent constituer à elles seules un programme global. Il s'agit du TEACCH et des programmes de Lovaas qui ont l'avantage de s'appliquer sur plusieurs années, à tous les âges, et pour toutes les formes cliniques d'autisme.

Elles peuvent prendre des formes extrêmes, comme l'expérience historique de l'École orthogénique (B. Bettelheim) où les enfants étaient séparés des parents et recevaient des soins au sein d'une institution thérapeutique par elle-même. Certains établissements reprennent aujourd'hui l'idée d'une institution maternante et réparatrice pour les autistes avec le risque de dérives sectaires.

Le travail institutionnel classique tel qu'on le rencontre dans la plupart des hôpitaux de jour français est éloigné de ces modèles et ouvert sur l'extérieur. Ces institutions proposent de plus en plus des soins adaptés à chaque cas, en réseau, même si l'unité de base thérapeutique reste la dynamique du groupe. La socialisation est assurée par les échanges sur le groupe, par les sorties à thèmes. Les prises en charge éducatives peuvent être classiques ou plus spécifiques, inspirées de la méthode TEACCH, par exemple. Les rééducations individuelles peuvent utiliser des méthodes augmentatives. L'éveil est stimulé par différents ateliers à composante expressive artistique ou corporelle. Dans les institutions à caractère psychodynamique, le travail d'analyse fait partie intégrante des soins.

Les prises en charge intégrées proposées par Aussilloux et coll. (1998) suivent un modèle souple utilisant des méthodes globales et spécifiques, un travail en réseau adapté à chaque enfant et à chaque famille.

Pour conclure, il nous semble indispensable dans la prise en charge des enfants et adolescents autistes en 2003 d'associer quatre grands principes :

- une approche médicale : diagnostic et traitement des pathologies associées, notamment l'épilepsie, traitements pharmacologiques si besoin notamment en cas de troubles graves du comportement ;
- une approche éducative : projets éducatifs classiques (éveil sensoriel, apprentissage de l'autonomie quotidienne, socialisation) associés à des projets spécialisés spécifiques (TED, TEACCH, programmes comportementaux) ;
- une approche rééducative : entraînement des fonctions de communication au moyen de techniques facilitantes ou augmentatives (LSF, PECS, Makaton) ;
- une approche psychologique pour l'enfant et sa famille (soutien psychologique, psychothérapies).

TRAITEMENTS PHARMACOLOGIQUES

Malheureusement, aucun traitement médicamenteux ne permet à l'heure actuelle de guérir l'autisme. Cependant, les progrès récents portent sur une meilleure spécificité symptomatique et sur une réduction des effets secondaires. Chez l'enfant de moins de quinze ans, nous disposons de très peu d'études contrôlées et bon nombre de médicaments n'ont leur autorisation de mise sur le marché (AMM) qu'à partir de cet âge. Il est vrai que la pharmacodynamique des psychotropes chez l'enfant et leurs effets secondaires à long terme ne sont pas encore bien connus. On peut orienter les indications selon deux axes : les hypothèses biologiques de l'autisme portant sur les neuromédiateurs ou les effets symptomatiques des médicaments. Ainsi, on pourra choisir un neuroleptique pour son action antidopaminergique ou un inhibiteur spécifique de la recapture de la sérotonine (ISRS) pour son action anticomulsive. Comme les hypothèses neurobiologiques sont variées et que l'on ne dispose pas actuellement de traceurs biologiques, le bon sens veut que l'on choisisse plutôt un médicament en fonction du profil comportemental de l'enfant.

Une revue récente des traitements pharmacologiques dans l'autisme chez l'adolescent et chez l'adulte a été publiée par Baghdadli et coll. (2002). Le tableau 10-I résume les différentes classes médicamenteuses utilisables chez l'adolescent autiste de plus de quinze ans.

MÉDICAMENTS AGISSANT SUR LE SYSTÈME DOPAMINERGIQUE

Neuroleptiques classiques (Gillberg, 2000)

Peu d'études sont disponibles, notamment chez le jeune enfant. Plusieurs études fiables ont été menées par Campbell et coll. (1982) à partir des années quatre-vingts avec l'halopéridol (*Haldol*) chez des enfants de deux à huit ans. Cependant, les populations étaient souvent hétérogènes, comprenant parfois des retardés mentaux non autistes. Une seule étude sur le long terme de durée supérieure à six mois confirme les effets bénéfiques mais aussi la présence d'effets secondaires extrapyramidaux ou à type de dyskinésies tardives (Campbell, 1997). Les enfants seraient particulièrement vulnérables aux fortes doses avec des cas rapportés de syndromes malins. Les effets positifs concernent la diminution des stéréotypies, de l'hyperactivité, et du retrait autistique aux doses de 0,02 à 0,20 mg/kg/j chez l'enfant de deux à huit ans.

Autre butyrophénone, le pimozide (*Orap*) a donné les mêmes résultats lors d'un essai contrôlé (Naruse, 1982).

Le trifluopérazine (*Terfluzine*), qui appartient à la classe des phénothiazines, exercerait une action positive sur l'hyperactivité, les troubles de l'attention, les stéréotypies et les colères.

Neuroleptiques atypiques

Ils appartiennent à une classe de médicaments prometteurs en raison de leurs actions mixtes antidopaminergique et antisérotoninergique et de leurs effets secondaires modérés. Ils commencent à être étudiés chez l'enfant et sont déjà utilisés chez l'adolescent autiste ou schizophrène (Remschmidt, 2000). Le plus utilisé dans l'autisme est la rispéridone (*Risperdal*) qui a obtenu récemment l'AMM pour les troubles du comportement chez l'enfant retardé et/ou autiste âgé de plus de 5 ans. Elle a des effets positifs sur les symptômes négatifs dans la schizophrénie, peu d'effets secondaires extrapyramidaux et hormonaux (pas d'hyperprolactinémie). Chez l'enfant autiste, des essais ont montré une diminution de l'irritabilité, de l'agressivité, des comportements répétitifs, des troubles de l'humeur mais peu d'effets sur la communication ou la socialisation.

L'étude récente de McCracken et coll. (2002) offre l'avantage d'être multicentrique, randomisée et en double aveugle contre placebo. Elle incluait cent-un enfants autistes âgés de cinq à dix-sept ans présentant des troubles du comportement et parfois même des automutilations. Le traitement durait huit semaines à des doses de 0,5 à 3,5 mg par jour. Les scores d'irritabilité à l'échelle *Aberrant Behavior Checklist* ont chuté de 57 % dans le groupe traité contre 14 % dans le groupe témoin sous placebo. À l'échelle *Clinical Global Impressions*, une amélioration significative de l'irritabilité était retrouvée chez 69 % du groupe traité contre 12 % du groupe témoin sous placebo. Les effets secondaires notés étaient une légère prise de poids ($2,7 \pm 2,9$ kg), une augmentation de l'appétit, une somnolence, une fatigue, des sensations vertigineuses, une salivation. Chez les deux tiers des enfants ayant bien répondu au traitement de huit semaines les effets positifs se sont prolongés jusqu'à six mois. Toutefois, le manque de recul et la brièveté de l'étude n'ont pas permis d'étudier le risque d'apparition de dyskinésies tardives.

Chez les plus jeunes, Masi et coll. (2001) ont trouvé chez vingt-quatre enfants âgés de trois ans et demi à six ans et demi, dans une étude ouverte de seize semaines, des résultats positifs à la dose de 0,5 mg par jour. L'amélioration portait sur la diminution des scores à la *Children's Psychiatric Rating Scale* (CPRS) et à la *Childhood Autism Rating Scale* (CARS). Comme dans les autres études, les comportements les plus sensibles au traitement étaient l'agitation, l'agressivité, les comportements répétitifs et la variabilité de l'humeur.

McDougle et coll. (1997) chez dix-huit enfants autistes dont la moyenne d'âge était de $10,2 \pm 3,7$ ans, et après douze semaines de traitement, retrouvent 67 % de bons répondeurs. L'effet secondaire le plus gênant reste la prise de poids.

Une autre étude ouverte sur cinq cas seulement est pourtant intéressante car elle a étudié les effets de la rispéridone chez des très jeunes enfants (entre deux ans et trois ans et demi) à la dose de 0,25 à 0,5 mg par jour. Elle montre

des résultats encourageants sur l'agressivité, l'hyperactivité et même sur la socialisation (Boon-Yasidhi, 2002).

Parmi les médicaments de la classe des dibenzépines comme la clozapine (*Leponex*), la Quetiapine (*Seroquel*) a été essayée chez l'enfant. En 1999, Martin et coll. ont publié les résultats d'une étude ouverte portant sur six autistes âgés de sept à quatorze ans pendant seize semaines. Seuls deux patients ont bien répondu au traitement, dont les doses se situaient entre 100 et 350 mg par jour. Les autres ont dû l'abandonner en raison d'effets secondaires gênants (sédation, agitation, prise de poids).

L'olanzapine (*Zyprexa*) a aussi été testée dans une population hétérogène d'enfants, adolescents et adultes autistes sur un essai ouvert de douze semaines à des doses de $7,8 \pm 4,7$ mg par jour (Potenza, 1999). L'amélioration a porté sur l'hyperactivité, le retrait, l'irritabilité et les troubles du comportement, l'anxiété et les troubles de l'humeur. Le seul effet secondaire était la prise de poids importante (8 kg en moyenne).

Méthylphénidate

Le méthylphénidate (*Ritaline*), psychostimulant dopaminergique, est le médicament du syndrome troubles de l'attention/hyperactivité. Lors d'une étude contre placebo, Quintana et coll. (1996) ont montré qu'il diminuait l'hyperactivité, les troubles de l'attention et l'impulsivité associés à l'autisme. Des résultats identiques ont été trouvés par Handen et coll. (2000) chez des enfants autistes de cinq ans et demi à onze ans mais avec une susceptibilité particulière aux effets secondaires (excitation, irritabilité). Dans toutes les études, le méthylphénidate agit seulement sur la composante hyperactivité de l'autisme et non pas sur les autres comportements.

MÉDICAMENTS AGISSANT SUR LES VOIES SÉROTONINERGIQUES

ISRS, ou inhibiteurs spécifiques de la recapture de la sérotonine

Ils semblent surtout efficaces chez les adultes ou adolescents autistes présentant une symptomatologie obsessionnelle marquée avec des comportements ritualisés et compulsifs. Leurs effets secondaires limitent leurs indications chez l'enfant. En France, seule la sertraline (*Zoloft*) a reçu l'AMM dans les troubles obsessionnels compulsifs (TOC) pour les enfants de plus de six ans.

La fluvoxamine (*Floxyfral*) a montré des effets bénéfiques chez l'adulte autiste (McDougle, 1996) plus que chez l'adolescent de moins de dix-huit ans où elle peut provoquer en outre des effets secondaires indésirables.

La sertraline (*Zoloft*) a montré son efficacité sur les comportements répétitifs et agressifs chez l'adulte autiste (McDougle, 1998).

La fluoxétine (*Prozac*) a été essayée par Cook et coll. (1992) chez des adolescents et adultes autistes. Les résultats ont montré une amélioration des comportements obsessionnels dans seize cas sur vingt-trois. Les effets secondaires témoignaient de l'action psychostimulante du produit (hyperactivité, insomnies, diminution de l'appétit). Une étude ouverte de Long et coll. (1997), portant sur trente-sept enfants autistes âgés de deux à sept ans, a montré une amélioration des comportements autistiques mais aussi du développement du langage chez vingt-deux d'entre eux.

Clomipramine

La clomipramine (*Anafranil*), surtout employée comme antidépresseur, a aussi une action anti-obsessive compulsive. Elle a un double impact noradrénergique et sérotoninergique. L'étude de Sanchez et coll. (1995), réalisée chez des enfants de trois ans et demi à neuf ans avec des doses progressives, a montré plus d'effets secondaires gênants que de bénéfices. L'étude comparative de Remington et coll. (2001), portant sur des autistes âgés de dix à trente-six ans, a montré une légère supériorité de l'halopéridol sur la clomipramine.

Buspirone

La buspirone (*Buspar*), agoniste sérotoninergique partiel, est connue pour ses vertus anxiolytiques chez l'adulte. Hillbrand et coll. (1995) ont obtenu des résultats sur les comportements agressifs dans l'autisme. Realmuto et coll. (1989) observent une diminution de l'hyperactivité et de l'anxiété chez certains enfants autistes.

Fenfluramine

La fenfluramine augmente la libération et diminue la recapture de sérotonine, bloque les récepteurs dopaminergiques. Utilisée avec succès par Ritvo et coll. (1983) mais décevante dans l'ultime essai réalisé par Leventhal et coll. (1993), elle a été retirée du marché en raison de ses nombreux effets secondaires parmi lesquels une hypertension artérielle pulmonaire.

MÉDICAMENTS AGISSANT SUR LE SYSTÈME NORADRÉNERGIQUE

La clonidine (*Catapressan*) et le propranolol (*Avlocardyl*) ont montré des effets bénéfiques sur l'impulsivité, l'hyperactivité, l'irritabilité, l'agressivité et les automutilations dans des études ouvertes portant sur les troubles graves du comportement de l'enfant mais ils posent des problèmes de tolérance. Des cas isolés d'autistes adultes ont été publiés avec les mêmes observations et limitations d'usage.

THYMORÉGULATEURS

Le valproate (*Dépakine*) et ses dérivés comme le divalproex sodium (*Dépakote*) améliorent les comportements autistiques et surtout les troubles du comportement associés comme l'instabilité, l'agressivité, les variations de l'humeur (Hollander, 2001). La carbamazépine (*Tégrétol*) a les mêmes indications.

Le lithium peut être utilisé si l'autisme est associé à des troubles bipolaires ou suit une évolution cyclique.

D'autres antiépileptiques apparus récemment comme le lévétiracétam (*Keppra*) ont été utilisés chez l'enfant autiste et ont montré des résultats identiques (Rugino, 2002).

MÉDICAMENTS AGISSANT SUR LES PEPTIDES

Naltrexone

La naltrexone est un antagoniste opiacé dont l'utilisation dans l'autisme s'est appuyée sur la découverte de taux élevés de β -endorphine dans le sang et sur l'hypothèse d'une hyperactivité du système opiacé. En effet, cette hyperactivité pourrait expliquer certaines particularités du comportement autistique : l'insensibilité à la douleur, l'appétence pour les aliments salés ou épicés, l'agitation, les automutilations.

Les premières études contrôlées ont montré effectivement une diminution des symptômes tels que les automutilations, l'hyperactivité, les stéréotypies, dans un sous-groupe d'enfants autistes (Bouvard, 1995). L'étude de Feldman et coll. (1999) ne montre pas d'amélioration des troubles de la communication. Une revue des autres études minimise actuellement les effets positifs de la naltrexone.

Sécrétine

La sécrétine a suscité beaucoup d'espoirs chez les parents d'enfants autistes. En effet, quelques cas d'effets saisissants avaient été publiés. Malheureusement, les dernières études contrôlées utilisant des méthodologies validées (double aveugle contre placebo, doses uniques et doses répétées) ne montrent pas d'action thérapeutique (Patel, 2002). Les bases biologiques d'une action pharmacothérapique de cette hormone à tropisme gastro-intestinal restaient de toute façon obscures. Certains l'avaient dotée d'une fonction de neuromédiateur.

RÉGIMES

Très en vogue dans les milieux associatifs et largement diffusés sur Internet, les régimes sont de plus en plus demandés et essayés par les parents. Les plus connus sont le régime sans gluten et le régime sans caséine, mais d'autres apparaissent au gré des hypothèses regroupées sous le concept d'«intoxica-

tion» exogène. Ces hypothèses postulent que la dégradation de différents aliments par le biais de désordres métaboliques ou gastro-intestinaux ou bien des toxiques absorbés directement (pesticides, mercure, polluants) entraînent une atteinte du système nerveux central (Reichelt, 2003). Les modèles théoriques et biologiques de ces théories sont plus ou moins étayés. Certains sont cautionnés par des scientifiques qui ont fait carrière facilement et ont profité du manque de recherches dans ce domaine. Les applications thérapeutiques issues de ces théories et fournies rapidement sur le marché ont renforcé leur popularisation. Les travaux les plus sérieux reposent sur des modèles de maladies métaboliques enzymatiques. Le déficit d'une enzyme entraînerait l'accumulation de dérivés peptidiques éventuellement analogues des opiacés et toxiques pour le système nerveux central. D'autres mécanismes plus périphériques, au niveau intestinal, pourraient augmenter la perméabilité de ces substances (inflammation intestinale par le *Candida albicans*, sélection bactérienne par des traitements antibiotiques précoces, malabsorption intestinale, etc.). Le courant naturopathe et des dérivés scientifiques alimentent régulièrement ces hypothèses. Des bilans biologiques diagnostiques (dosages urinaires et sanguins des différents métabolites) sont proposés souvent sans validation par des spécialistes du métabolisme et de la nutrition. Si certaines de ces hypothèses sont intéressantes dans le cadre de facteurs d'environnement pouvant précipiter l'expression d'un gène, par exemple, ou bien en association avec des troubles gastro-intestinaux, elles seront difficiles à prouver et à étudier. Les études contrôlées de régime sont moins facilement réalisables que les études de médicaments. Le problème restera flou tant que des spécialistes reconnus par la communauté scientifique resteront à l'écart de ces recherches. On rappellera que certains régimes non contrôlés peuvent entraîner des carences plus nuisibles que l'effet positif attendu.

Une première étude de grande envergure de type cas-témoins a comparé 96 enfants autistes à 449 témoins pour l'existence d'antécédents de troubles digestifs avant le diagnostic. Les résultats montrent que la proportion d'antécédents est la même dans les deux groupes, c'est-à-dire 9 %, infirmant par là un lien entre autisme et désordres gastro-intestinaux (Black, 2002).

Des études scientifiques et contrôlées en double aveugle sur les régimes sans gluten et sans caséine commencent à être publiées. Elles reposent encore malheureusement sur un petit nombre de sujets. Les premiers résultats sont plutôt décevants. Il est intéressant de noter que les parents sont plus satisfaits que les professionnels dans l'évaluation de l'effet bénéfique (Elder et coll., 2006).

VITAMINES

La vitamine B6 associée au magnésium a pu apporter des améliorations chez certains enfants au cours d'études ouvertes (Martineau, 1988). Mais là encore, tous les excès et les raccourcis méthodologiques nuisent à l'utilisa-

tion raisonnée des vitamines. Certains proposent des doses très élevées sans contrôle médical...

INDICATIONS

Elles sont rappelées dans le tableau 10-I.

TABLEAU 10-I. — *Indications des médicaments chez l'adolescent autiste de plus de 15 ans en fonction des symptômes cibles.*

<i>Symptôme cible</i>	<i>Médicaments</i>
Hyperactivité Impulsivité	Neuroleptiques atypiques (rispéridone, amisulpride) Méthylphénidate Clonidine Naltrexone
Rituels	Inhibiteurs sélectifs de la recapture de la sérotonine (ISRS) Neuroleptiques atypiques
Agressivité Automutilations	Neuroleptiques atypiques Anticonvulsivants (carbamazépine, valproate) Lithium Bêtabloqueurs Clonidine
Anxiété Troubles affectifs	Neuroleptiques atypiques Buspirone Clonidine

BIBLIOGRAPHIE

- ANDERSON R.S., AVERY D.L., DIPIETRO E.K., EDWARDS G.L., CHRISTIAN W.P. : Intensive home-based early intervention with autistic children, *Éducation and treatment of Children*, 1987, 4, 352-366.
- ARROW P. : My experience with auditory integration training. *Bull. Nat. Aut. Soc.*, 1993, 27, 8-10.
- ATTWOOD T., FRITH U., HERMELIN B. : The understanding and use of gestures by autistic and Down's Syndrome children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1988, 18, 241-258.
- AUSSILLOUX C., LIVOIR-PETERSEN M.-F. : Vers une prise en charge intégrée de l'autisme. *Santé Mentale au Québec*, 1998, XXIII, 1, 19-42.
- BAGHDADLI A., GONNIER V., AUSSILLOUX C. : Review of psychopharmacological treatments in adolescents and adults with autistic disorders. *Encephale*, 2002, 28, 248-54.

- BARTHELEMY C., HAMEURY L., LELORD G. : *L'Autisme de l'enfant : la thérapie d'échange et de développement*. E.S.F., 1995.
- BARTHELEMY C., HAMEURY L., BOIRON M. et coll. : La thérapie d'échange et de développement (TED). Applications, résultats d'une étude sur 10 ans. *Actualités Psychiatriques*, 1988, 7, 11-116.
- BÉRARD G. : *Audition égale comportement*. Sainte-Ruffine, France, Maisonneuve, 1982.
- BIKLEN D. : Communication unbound : autism and maxis. *Harvard Educational Review*, 1990, 60, 291-315.
- BIRNBRAUER J.S., LEACH D.J. : The Murdoch early intervention program after 2 years. *Behavior Change*, 1993, 10, 63-74.
- BLACK C., KAYE J.A., JICK H. : Relation of childhood gastrointestinal disorders to autism : nested case-control study using data from the UK General Practice Research Database. *BMJ*, 2002, 325 (7361) : 419-21.
- BOIRON M., BARTHELEMY C., ADRIEN J.-L. et coll. : The assessment of psychophysiological dysfunction in children using the BSE scale before and during therapy. *Acta Paedopsychiatrica*, 1992, 55, 4, 203-6.
- BONDY A.S., FROST L.A. : The picture exchange communication system. *Seminars in speech and language*, 1998, 19, 4, 373-88.
- BOON-YASIDHI V., TARUGSA J., SUWANWATTANA C., SOISING L. : Risperidone in the treatment of autistic Thai children under 4 years of age. *Journal of the Medical Association of Thailand*, 2002, 85, Suppl 2.
- BOUVARD M.-P., LEBOYER M., LAUNAY J.-M. et coll. Low-dose naltrexone effects on plasma chemistries and clinical symptoms in autism : a double-blind, placebo-controlled study. *Psychiatry Research*, 1995, 58, 3, 191-201.
- BULLINGER A. : Le dialogue sensorimoteur avec l'enfant : les particularités de l'enfant à risque autistique. In : P. DELION (éd.), *Les bébés à risque autistique*. Paris, Erès, 1998, 47-59.
- CAMPBELL M., ARMENTEROS J.L., MALONE R.P. et coll. : Neuroleptic-related dyskinesias in autistic children : a prospective, longitudinal study. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1997, 36, 6, 835-43.
- CAMPBELL M., ANDERSON L.T., SMALL A.M. et coll. : The effects of haloperidol on learning and behavior in autistic children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1982, 12, 2, 167-75.
- CHABANE N., LEBOYER M., MOUREN-SIMEONI M.C. : Opiate antagonists in children and adolescents. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 2000, 9, 1, 44-50.
- COOK E. H JR, ROWLETT R., JASELSKIS C., LEVENTHAL B.L. : Fluoxetine treatment of children and adults with autistic disorder and mental retardation. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1992, 31, 4, 739-45.

- CROSSLEY R., REMINGTON-GURLEY J. : Getting the words out : facilitated communication training. *Topics in language disorders*, 1992, 12, 29-45.
- DANSART P., DOUCET H. : Autisme et communication facilitée. Références bibliographiques. *Bulletin Scientifique de L'ARAPI*, 1999, 3, 9-16.
- DELONG G.R., TEAGUE L.A., MC SWAIN KAMRAN M. : Effects of fluoxetine treatment in young children with idiopathic autism. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1998, 40, 8, 551-62.
- DELION P. : *Le packing avec les enfants psychotiques et autistiques*. Paris, Erès, 1998.
- DOMAN G. : *Les guérir est un devoir, parents, devenez les rééducateurs de vos enfants handicapés*. Epi, 1988. (Édition originale : *What to do about your brain injured child*, Doubleday & Company, NY 1974, trade by Scale-Mars F.).
- DAWSON G, WATLING R. : Interventions to facilitate auditory, visual and motor integration in autism : a review of the evidence. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2000, 30, 5, 415-21.
- ELDER J.H., SHANKAR M., SHUSTER J., et coll. : The gluten-free, casein-free diet in autism : results of a preliminary double blind clinical trial. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2006, 36, 413-420.
- FELDMAN H.M., KOLMEN B.K., GONZAGA A.M. : Naltrexone and Communication Skills in Young Children With Autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1999, 38, 5, 587-593.
- FREUD S. : Au-delà du principe de plaisir, 1920. In : *Essais de Psychanalyse*. Traduction de W. Jankélévitch, Paris, Payot, 1951.
- GILLBERG C. : Typical neuroleptics in child and adolescent psychiatry. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 2000, 9, 1, 12-18.
- GRANDIN T. : *Ma vie d'autiste*. Traduction Virginie Schaefer, Paris, Odile Jacob, 1994.
- GRAY C. : *My Social Stories Book*. Jessica Kingsley Publishers, 2002.
- GREENSPAN S.I., WIEDER S. : *The Child with Special Needs : Encouraging Intellectual and Emotional Growth*. Addison-Wesley, Reading, MA, 1998.
- GREENSPAN S.I. : *The Challenging Child : Understanding, Raising and Enjoying the Five « Difficult » Types of Children*. Perseus Books, Reading, MA, 1995.
- HANDEN B.L., JOHNSON C.R., LUBETSKY M. : Efficacy of methylphenidate among children with autism and symptoms of attention-deficit hyperactivity disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2000, 30, 3, 245-55.
- HILLBRAND M., SCOTT K. : The use of buspirone with aggressive behavior. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1995, 25, 6, 663-4.
- HOCHMANN J. : *Pour soigner l'enfant autiste*, Paris, Opus, Odile Jacob, 1997.

- HOLLANDER E., DOLGOFF-KASPAR R., CARTWRIGHT C. et coll. : An open trial of divalproex sodium in autism spectrum disorders. *Journal of Clinical Psychiatry*, 2001, 62, 7, 530-4.
- HOUZEL D. : Le monde tourbillonnaire de l'autisme. *Lieux de l'enfance*, 1985, 3, 169-183.
- HOWLIN P. : Facilitated Communication : a response by child protection. *Child Abuse and Neglect*, 1994, 18, 6., 529-530.
- KIELINEN M., LINNA S.L., MOILANEN I. : Some aspects of treatment and habilitation of children and adolescents with autistic disorder in Northern-Finland. *International Journal of Circumpolar Health*, 2002, 61, 2, 69-79.
- KIERNAN C. : The use of nonvocal communication techniques with autistic individuals. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 1983, 24, 3, 339-75.
- KITAHARA K. : *Daily life therapy*. Vol. 2, Tokyo, Musaschino Higashi Gaskuer, 1984.
- LALINEC C., ZELAZO P.R., ROGERS C.L., REID C. : Developmental delay : Impact of a six-month parent-implemented behavioral treatment. Communication affichée. Congrès de l'Association américaine de psychologie, Août 1995, New York.
- LELORD G., BARTHELEMY C., SAUVAGE D., BOIRON M. et coll. : Thérapeutiques d'échange et de développement dans l'autisme de l'enfant. Bases physiologiques. *Bulletin de l'Académie Nationale de Médecine*, Paris, 1987, 171, 1, 137-143.
- LESAGE, B. : Danse-thérapie auprès d'enfants autistes et psychotiques. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'adolescence*, 1992, 40, 1, 21-27.
- LEVENTHAL B.L., COOK E.H. JR, MORFORD M. et coll. : Clinical and neurochemical effects of fenfluramine in children with autism. *Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences*, 1993, 5, 3, 307-15.
- LOVAAS I.O. : Behavioral Treatment and normal educational and intellectual functioning in young autistic children. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 1987, 55, 2-3.
- LOVAAS I.O., KOEGEL R., SIMMONS J.Q., LONG J.S. : Some generalization and follow-up measures on autistic children in behavior therapy. *Journal of Applied Behavior Analysis*, 1973, 6, 131-166.
- MC EACHIN J.J., SMITH T., LOVAAS I.O. : Long-term outcome for children with autism who received early intensive behavioral interventions. *American Journal of Mental Retardation*, 1993, 97, 359-372.
- MC CRACKEN J.T., MC GOUGH J., SHAH B. et coll. : Risperidone in children with autism and serious behavioral problems. *New England Journal of Medicine*, 2002, 347, 5, 314-21.
- MC DOUGLE C. J, BRODKIN E.S., NAYLOR S.T. et coll. : Sertraline in adults with pervasive developmental disorders : a prospective open-label investigation. *Journal of Clinical Psychopharmacology*, 1998, 18, 1, 62-6.

- MC DOUGLE C.J., HOLMES J.P., BRONSON M.R. et coll. : Risperidone treatment of children and adolescents with pervasive developmental disorders : a prospective open-label study. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1997, 36, 5, 685-93.
- MC DOUGLE C.J., NAYLOR S.T., COHEN D.J. et coll. : A double-blind, placebo-controlled study of fluvoxamine in adults with autistic disorder. *Archives of General Psychiatry*, 1996, 53, 11, 1001-8.
- MARTIN A., KOENIG K., ET COLL. Open-label quetiapine in the treatment of children and adolescents with autistic disorder. *J. Child Adolesc. Psychopharmacol.*, 1999, 9, 999-107.
- MARTINEAU J., BARTHELEMY C., CHELIAKINE C., LELORD G. : Brief report : an open middle-term study of combined vitamin B6-magnesium in a subgroup of autistic children selected on their sensitivity to this treatment. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1988, 18, 3, 435-47.
- MASI G., COSENZA A., MUCCI M., BROVEDANI P. : Open trial of risperidone in 24 young children with pervasive developmental disorders. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 2001, 40, 10, 1206-14.
- MELTZER D., BREMNER J., HOXTER S. et coll. : *Explorations dans le monde de l'autisme*. Paris, Payot, 1980.
- MESIBOV G.B. : Treatment outcome is encouraging. *American journal of Mental Retardation*, 1993, 97, 379-380.
- MESIBOV G.B., SCHOPLER E., SLOAN J.L. : Service development for adolescents and adults in North Carolina's TEACCH program. In : *Autism in adolescents and adults*. SCHOPLER E., MESIBOV G.B (eds), New York, Plenum, 1983.
- NARUSE H., NAGAHATA M., NAKANE Y. et coll. : A multi-center double-blind trial of pimozide (Orap), haloperidol and placebo in children with behavioral disorders, using crossover design. *Acta Paedopsychiatrica*, 1982, 48, 4, 173-84.
- OZONOFF S., CATHCART K. : Effectiveness of a home program intervention for young children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1998, 28, 1, 25-32.
- PATEL N.C., YEH J.Y., SHEPHERD M.D., CRISMON M.L. : Secretin treatment for autistic disorder : a critical analysis. *Pharmacotherapy*, 2002, 22, 7, 905-14.
- PEETERS T. : *Autisme : La forteresse éclatée*. Pro Aid Autisme, Paris, 1988.
- POTENZA M.N., HOLMES J.P., KANES S.J., MC DOUGLE C.J. : Olanzapine treatment of children, adolescents, and adults with pervasive developmental disorders : an open-label pilot study. *Journal of Clinical Psychopharmacology*, 1999, 19, 1, 37-44.

- REALMUTO G.M., AUGUST G.J., GARFINKEL B.D. : Clinical effect of buspirone in autistic children. *Journal of Clinical Psychopharmacology*, 1989, 9, 2, 122-5.
- REICHELT K.L., KNIVSBERG A.M. : Can the pathophysiology of autism be explained by the nature of the discovered urine peptides? *Nutrition and Neurosciences*, 2003, 6, 1, 19-28.
- REMINGTON G., SLOMAN L., KONSTANTAREAS M. et coll. : Clomipramine versus haloperidol in the treatment of autistic disorder : a double-blind, placebo-controlled, crossover study. *Journal of Clinical Psychopharmacology*, 2001, 21, 4, 440-4.
- REMSCHMIDT H., HENNIGHAUSEN K., CLEMENT H.W. et coll. : A typical neuroleptics in child and adolescent psychiatry. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 2000, 9, 1, 9-19.
- RICHER J., RADCLIFFE J., ZAPPELLA M. : Changing social behaviour : The place of holding, *Communication*, 1989, 23, 2, 35-41.
- RIMLAND B., EDELSON S.M. : Auditory integration training in autism : A pilot study. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1995, 25, 61-70.
- RITVO E.R., FREEMAN B.J., GELLER E., YUWILER A. : Effects of fenfluramine on 14 outpatients with the syndrome of autism. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1983, 22, 6, 549-58.
- RUGINO T.A., SAMSOCK T.C. : Levetiracetam in autistic children : an open-label study. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 2002, 23, 4, 225-30.
- SANCHEZ L.E., CAMPBELL M., SMALL A.M. et coll. : A pilot study of clomipramine in young autistic children. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1996, 35, 4, 537-44.
- SCHOPLER E., MESIBOV G. B., SHIGLEY R. H., BASHFORD A. : Helping autistic children through their parents : the TEACCH model. In : *The effects of autism on the family*. SCHOPLER E., MESIBOV G.B (eds), New York, Plenum, 1984.
- SCHOPLER E., SHORT A., MESIBOV G.B. : Relation of behavioral treatment to "normal functioning" : Comment on Lovaas, *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 1989, 57, 162-164.
- SMITH T., EIKESETH S., KLEVSTRAND M., LOVAAS I.O. : Intensive behavioral treatment for preschoolers with severe mental retardation and pervasive developmental disorder. *American Journal of Mental Retardation*, 1997, 102, 3, 238-49.
- SMITH T. : Are other treatments effective? In : C. MAURICE, G. GREEN & S. C. LUCE (ed.), *Behavioral Intervention for Young Children with Autism. A Manual for Parents and Professionals*. Austin, Texas : Pro-Ed, 1996, 45-59.

- SMITH M.D., BELCHER R.G., JUHRS P. D. : *A guide to successful employment for individuals with autism*. Baltimore, MD, Paul H. Brookes Publishing, 1995.
- TINBERGEN N., TINBERGEN E.A. : *Autistic Children : New Hope for a Care*. London, Allen and Unwin, 1983.
- TOMATIS A. : *L'Oreille et le Langage*, Paris, Seuil, 1963.
- TOMKIEWICZ S. : *Méthode Doman : évaluation*. Rapport fait à la demande de Monsieur le ministre des Affaires sociales et de l'Emploi, CTNERHI, 1987.
- VEXIAU A.-M. : Communication facilitée : qui communique? Importance de la validation. *Bulletin Autisme France*, juin 1994.
- WELSH M. : *Holding time*. London, Century Hutchinson, 1988.
- WINNICOTT D.W. : *Through Pediatrics to Psycho-Analapsis*, Londres, 1957, traduction française avec adjonction d'articles ultérieurs, *De la pédiatrie à la psychanalyse*. Payot, Paris, 1969 (Petite Bibliothèque Payot n° 253).
- ZAPPELLA M. : Parental affiliation as a key reference in the treatment of infantile autism. *The Behavior of Human Infant*, 1988, 13, 122-133.
- ZAPPELLA M., CHIARUCCI P., PINASSI D. et coll. : Parental bonding in the treatment of autistic behavior. *Ethology and Sociobiology*, 1991, 12, 1-11.
- ZELAZO P.R. : Intervention thérapeutique auprès de jeunes enfants présentant des retards de développement. Document de travail,, Hôpital de Montréal pour enfants. Université McGill, 1995.

SCOLARISATION

L'intégration scolaire des enfants autistes a suivi le mouvement général du droit à la scolarité pour les enfants handicapés. Cependant, l'autisme se distingue des autres handicaps car il ne nécessite pas forcément d'aménagement matériel dans l'école comme pour les enfants IMC ou sourds mais des aménagements humains.

L'intégration pour les autres handicaps ou pour les enfants présentant une maladie chronique invalidante et source d'absentéisme scolaire, comme le diabète, vise en priorité à maintenir un enseignement pédagogique au plus près du milieu social qu'est l'école. Dans le cas de l'autisme, non seulement un enseignement même adapté est souhaité mais l'école peut de surcroît remplir un rôle de socialisation pour ces enfants dont les troubles portent justement sur la communication et les relations sociales.

C'est un rôle nouveau qui peut dérouter l'éducation nationale.

STRUCTURES ET DISPOSITIFS LÉGAUX

La scolarisation des enfants autistes peut se concevoir de plusieurs façons en fonction des objectifs à atteindre et de leurs profils :

- les enfants autistes sont intégrés dans des classes « normales » en fonction de leur niveau scolaire ;
- ils sont scolarisés dans une classe spécialisée pour autistes de type CLIS (classe d'intégration scolaire) qui peut elle-même être intégrée dans une école « normale » pour favoriser l'ouverture et éventuellement des temps de décroïsonnement. Dans le secondaire, les CLIS sont relayées par les UPI (unités pédagogiques d'intégration) ;

- ils sont scolarisés dans une classe spécialisée type CLIS mais pas spécialisée dans l'autisme, accueillant des enfants qui présentent des troubles du comportement et/ou des difficultés scolaires ;

- ils sont scolarisés dans des classes internes aux établissements spécialisés, type IME.

L'aide à l'intégration sociale dans la classe ou l'école peut être fournie par un autre élève volontaire qui sert de tuteur ou un adulte auxiliaire de vie scolaire (futur assistant d'éducation).

Des professionnels (éducateurs spécialisés, psychologues, orthophonistes, psychomotriciens) peuvent aussi intervenir sur place pour prodiguer des soins dans le cadre d'un SESSAD (service d'éducation spécialisée et de soins à domicile) ou par l'intermédiaire d'une équipe médico-psychologique.

Des progrès louables ont été accomplis par les pouvoirs publics pour favoriser l'intégration scolaire. Un pas important a été accompli avec la loi du 11 février 2005 sur la Scolarisation des élèves en situation de handicap. Cette loi affirme trois principes fondamentaux :

- garantir le libre choix de son projet de vie par la personne handicapée, fondé sur le droit à compensation des conséquences de son handicap ;
- placer la personne handicapée au centre du dispositif qui la concerne en substituant une logique de service à une logique administrative ;
- permettre la participation de la personne handicapée à la vie sociale en développant l'accessibilité générale à la vie de la cité, qu'il s'agisse de l'école, de l'emploi, des transports, ou encore de la culture et des loisirs.

La loi utilise des structures nouvellement créées comme la MDPH (maison départementale des personnes handicapées) et une de ses instances la CDA (commission des droits et de l'autonomie). La MDPH a l'avantage de considérer le handicap de la personne tout au long de sa vie et évite le hiatus qu'il existait avant entre enfants et adolescents (CDES) et adultes (COTOREP).

La loi de février 2005 rend obligatoire, pour tout enfant et tout adolescent présentant un handicap, son inscription dans l'école ou l'établissement le plus proche de son domicile qui constitue son établissement de référence.

Pour établir un projet personnalisé de scolarisation, PPS, les parents doivent faire une demande à la CDA. Le PPS définit les modalités de déroulement de la scolarité et inscrit les actions pédagogiques, psychologiques, éducatives, médicales et paramédicales nécessaires et adaptées aux besoins particuliers de chaque enfant.

Un enseignant référent sert de moteur et de coordinateur à l'équipe de suivi de scolarisation ESS (anciennement équipe éducative) qui comprend l'enfant, ses parents, l'enseignant, et selon les cas, le psychologue et le médecin scolaire, l'assistante sociale et l'infirmière scolaire, l'auxiliaire de vie scolaire (AVS), l'équipe de soins extérieure à l'établissement.

Le PPS est transmis pour être validé à l'équipe pluridisciplinaire d'évaluation EPE (anciennement équipe technique de la CCPE et de la CDES) de la

CDA. Le PPS fait partie du plan personnalisé de compensation (PPC) de même que l'allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH). La CDA gère l'ensemble de ces mesures, leur suivi, et l'octroi des AVS.

Les enseignants référents sont sous la responsabilité des inspecteurs d'académie et des inspecteurs chargés de ASH (adaptation et scolarisation des handicapés).

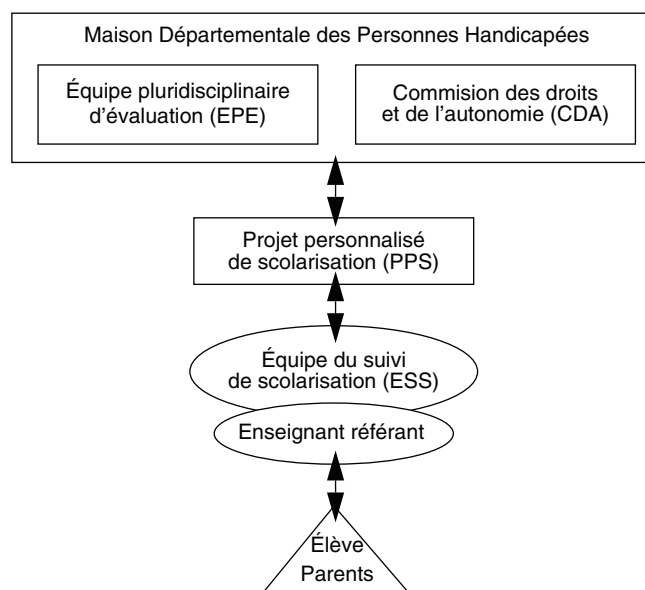


FIG. 11-1. Organisation de la scolarisation des enfants handicapés.

CONDITIONS D'UNE SCOLARISATION RÉUSSIE

Souhaits des familles

Il est bien évident que le souhait de tout parent est que son enfant bénéficie d'un mode de scolarité le plus proche possible de la normale. Ce souhait se confronte au débat interminable qui oppose les tenants d'une intégration et d'une normalisation à tout prix et les tenants d'une approche spécialisée, spécifique et adaptée.

Avoir accès aux mêmes droits que tous, suivre le même parcours et être acteurs de ce parcours, réduire au maximum les limites liées au handicap sont aussi des revendications légitimes. Certains parents réfutent le terme même d'intégration, qui pris dans une acception étroite, peut signifier que c'est l'enfant qui doit faire des efforts et non pas l'école.

Dans certains cas, le vœu pieux de scolarisation rencontre toutefois des obstacles. Le déni des difficultés de la part des parents mais aussi des enseignants (fantasme de réparation et de toute puissance) peut conduire à sous-estimer les besoins et à proposer des réponses inadaptées. L'école, si elle doit rester un droit commun à tout citoyen n'est pas la seule réponse et n'est pas thérapeutique en soi. Elle peut même, si elle est imposée à l'enfant, être source de souffrance pour ce même enfant.

L'école

La représentation du handicap dans le milieu scolaire dépend de sa nature. Elle est toujours plus difficile pour le handicap mental que pour le handicap physique. La compréhension et l'acceptation de la différence nécessitent à la fois de l'empathie (pour vouloir aider l'enfant) et une certaine distance (pour éviter la « pitié dangereuse » source fréquente de retournement d'affects). Elles nécessitent à la fois de la confiance en soi (pour éviter la peur et les résistances) et une certaine humilité (pour éviter l'idéalisation excessive de sa mission source de désillusion et/ou d'épuisement). Le rôle de l'enseignant référent et des équipes du suivi de scolarisation est d'informer l'enseignant qui accueille l'enfant de ses besoins particuliers.

L'enseignant ne peut se transformer en thérapeute et ne peut se former pour tous les handicaps existants. La formation des AVS, qui ont malheureusement un statut précaire et mal reconnu, est cependant un vrai problème. Afin que chacun conserve son rôle, la scolarisation doit fonctionner en réseau de partenaires (l'école, la MDPH, la famille, et le service de soins).

Les objectifs

Selon le degré de l'handicap et l'âge de l'enfant, les objectifs de la scolarisation débutent en général par la **socialisation** (objectif principal de maternelle) suivie le plus rapidement possible de la **pédagogie**. Le service de soins peut compléter ces objectifs en permettant une pédagogie spécialisée et des acquis éducatifs spécialisés.

Le temps de présence de l'enfant à l'école est souvent réduit au début puis étendu progressivement, parfois trop progressivement selon le souhait des parents. Cette difficulté à élargir la fréquentation peut provenir d'une crainte des enseignants, plus ou moins justifiée, en fonction de l'observation de l'enfant, et surtout du manque de moyens suffisants (AVS).

L'aménagement des conditions

On connaît, à partir des connaissances acquises notamment dans l'expérience des thérapies d'échange et de développement, les grands principes qui gouvernent la disponibilité d'un enfant autiste pour les apprentissages :

- la tranquillité, donc un nombre restreint d'enfants présents dans la classe ;
- la sélection des informations, donc un enseignant qui filtre les stimuli et qui reste attentif en permanence aux signaux de communication de l'enfant ;
- l'aide à la compréhension souvent défaillante, donc la mobilisation et le contrôle de l'enseignant et l'utilisation de supports adaptés ;
- la variabilité et le caractère imprévisible des attitudes qui demande une grande tolérance et une grande souplesse.

Le problème reste l'équilibre entre les capacités d'adaptation de l'enfant autiste à un milieu « naturel » et ses besoins spécifiques. La tendance qui ferait venir à l'école un dispositif lourd d'hôpital de jour ne remplirait plus les objectifs de l'intégration. En sens inverse, scolariser un enfant autiste sans aménagements sera voué à l'échec.

Les limites de la scolarisation

En fait, deux critères importants plus ou moins associés paraissent guider raisonnablement les indications de scolarisation réussie : les capacités cognitives et les troubles du comportement. Quand l'enfant a la chance, malgré ses troubles de communication, de posséder des potentialités d'apprentissage et d'être suffisamment sociable, il peut espérer un bénéfice important d'une scolarisation qui nécessite peu d'aménagements. En dehors de ce cas idéal, on peut rencontrer des situations très diverses :

- l'enfant n'a pas de troubles du comportement mais une déficience mentale notable (certains profils « passifs » de Wing, par exemple). Une scolarisation sur le cursus de la maternelle peut stimuler l'enfant et lui prodiguer des modèles de socialisation même s'il ne suit pas un programme complet. En revanche, il devra pouvoir bénéficier de méthodes éducatives et pédagogiques spécialisées en séances individuelles pour favoriser l'attention et l'imitation et en petits groupe pour l'apprentissage des échanges sociaux ;

- l'enfant a des capacités même hétérogènes mais présente des troubles du comportement importants tels qu'une instabilité, une agressivité, une anxiété sociale (certains profils « actifs bizarres » de Wing, par exemple). On sait que les troubles du comportement chez l'enfant autiste sont exacerbés par des facteurs d'environnement (ambiance sensorielle, variabilité des repères spatiaux et temporels). Il faudra aménager au mieux les conditions d'accueil après une analyse détaillée des caractéristiques individuelles de chaque enfant ;

- l'enfant présente malheureusement à la fois un retard important et des troubles massifs du comportement. Il nous semble dans ce cas que maintenir artificiellement une intégration peut conduire à aggraver la détresse de l'enfant en le soumettant à des exigences cognitives trop fortes (qui vont augmenter l'opposition et l'angoisse) et à des exigences sociales qu'il ne peut pas assumer (qui vont augmenter la fuite ou l'isolement) ;

– enfin, pour les enfants et adolescents qui présentent des troubles légers et atypiques du spectre autistique, l'accompagnement rééducatif et/ou psychothérapique est d'autant plus nécessaire que l'éducation nationale ne dispose pas de structures adaptées en dehors des UPI qui sont trop réducteurs pour les bons niveaux et, de toute manière, encore trop rares.

POLITIQUE DE SANTÉ PUBLIQUE EN FAVEUR DE L'AUTISME

Législations

Les premières sources d'évaluation des besoins des personnes autistes en France reposent essentiellement sur deux enquêtes :

- rapport de l'IGAS n° 94099 sur la prise en charge des enfants et adolescents autistes, octobre 1994 ;
- rapport de l'ANDEM sur l'autisme, novembre 1994.

La tableau 11-I représente la chronologie des actions menées en faveur de l'autisme. À cela, il faut rajouter les appels d'offre nationaux de création de places nouvelles (1995, 1997, 1999, 2000) pour les autistes dans les établissements d'accueil.

TABLEAU 11-I . — Évolution des actions menées dans la politique de l'autisme.

<i>Intitulé</i>	<i>Contenu</i>
La circulaire AS/EN n° 95-12 du 27 avril 1995 relative à la prise en charge thérapeutique, pédagogique, éducative et à l'insertion sociale des enfants, adolescents et adultes atteints d'un syndrome autistique	Les plans d'action régionaux sur l'autisme (PRA) Les comités techniques régionaux sur l'autisme (CTRA)
La loi n° 96-1076 du 11 décembre 1996 modifiant la loi n° 75-535 du 30 juin 1975 relative aux institutions sociales et médico-sociales et tendant à assurer une prise en charge adaptée de l'autisme	Actions de formation
La circulaire DAS/TSIS n° 98-232 du 10 avril 1998 relative à la formation continue et à l'adaptation à l'emploi des personnels intervenant auprès des enfants et adultes présentant un syndrome autistique	
Message d'information du 20 janvier 1999 relatif à la création de centres de ressources sur l'autisme et définissant le cahier des charges de ces centres (complément aux dispositions de la circulaire du 27 avril 1995)	La création de centres de ressources pour personnes autistes (ouverture de quatre centres à Montpellier, Tours, Brest et Reims en 1999)



► TABLEAU 11-I (suite). — Évolution des actions menées dans la politique de l'autisme.

<i>Intitulé</i>	<i>Contenu</i>
Rapport au Parlement « l'autisme, évaluation des actions conduites (1995-2000) 7 décembre 2000	
Loi N° 2002-2 du 2 janvier 2002 rénovant l'action sociale et médico-sociale	Modernisation, droits des personnes et des usagers des établissements médico-sociaux
Rapport au gouvernement de M. Jean-François Chossy : « La situation de l'autisme en France », 15 octobre 2003	
Conférence de presse de M. Ph. Douste-Blazy : « Autisme 2005-2006, nouveau regard, nouvelle impulsion » et Circulaire DGAS/3C/2004	Objectif d'un CRA par région en 2006 Renforcement des moyens des CRA Sensibilisation auprès des professionnels de la petite enfance Formation sur l'autisme et les TED dans les établissements Publics de Santé Développement des réseaux départementaux et du partenariat entre les CRA et les MDPH Financement de 500 places pour enfants et 800 places pour adultes autistes Lancement d'une étude confiée au Conseil National de l'évaluation sociale et médico-sociale dont l'objectif est d'évaluer les méthodes de prise en charge Création d'un Conseil National de l'Autisme

Les Centres de Ressources Autisme

Organisation

Au départ, en 1999, les centres sont expérimentaux et sont limités à quatre régions ou interrégions, les CRA arrivent à maturité et sont présents actuellement dans chaque région. Leur organisation est variable. Certains CRA comme le CRAIF (CRA Ile-de-France) ont essentiellement une mission d'information et de conseil et relèvent uniquement d'un statut médico-social. Le rôle d'évaluation est alors confié à plusieurs centres de diagnostic situés en CHU. Dans d'autres modèles plus répandus, le CRA comprend à la fois le centre d'information-documentation et la cellule de diagnostic. Les financements se partagent alors entre le secteur sanitaire et médico-social. Dans ce cas de figure, on peut distinguer deux formes d'organisation selon le degré d'autonomie entre le centre de documentation et l'équipe d'évaluation diagnostique. Cependant l'organisation générale est basée sur le fonctionnement des établissements médico-sociaux et doit obéir à l'esprit de la loi du 2 janvier 2002. Les premiers CRA étaient tous adossés à des établissements hospitalo-universitaire (CHU) mieux à même de répondre à la diversité des missions. L'inconvénient de ce modèle est l'aspect centré sur l'hôpital

pouvant générer un manque d'intérêt des autorités administratives plus enclines à gérer des services de soins somatiques classiques. L'autre critique concerne l'implantation à l'hôpital, qui ne facilite pas l'accès au grand public et aux autres professionnels.

Missions

Leurs missions concernent aussi bien les enfants que les adolescents et les adultes autistes.

A. Accueil et conseil aux personnes et à leur famille

Cette mission et le temps qu'un CRA y consacre, varie en fonction de l'âge du patient, de son parcours antérieur, du degré d'information préalable des familles et de la nature du trouble envahissant du développement. Le rôle du médecin doit être de personnaliser, pour l'enfant, les informations générales sur l'autisme en tenant compte de tous les paramètres cliniques et familiaux.

Les décisions d'orientation restent sous l'autorité de la MDPH et du CDA mais les CRA peuvent, de par leur connaissance de l'enfant et du réseau territorial de soins influencer ces décisions.

B. Appui à la réalisation de bilans et d'évaluations approfondies

L'évaluation représente la partie la plus attendue par les familles, notamment l'évaluation initiale à la base du diagnostic. Le terme « appui » à la réalisation de bilans traduit bien le fait qu'un CRA n'est pas la seule structure habilitée pour poser un diagnostic. Cependant un CRA peut valider voire expertiser un diagnostic déjà effectué. D'ailleurs un des risques est la délégation systématique par les services de soins pour que les évaluations soient réalisées par les CRA. Dans ces cas, l'évaluation doit se faire en relation étroite avec l'observation au long cours des équipes de soins et demande un partenariat en confiance.

Les limites des évaluations doivent aussi être bien posées par les CRA. Les évaluations ne soignent pas mais sont à la base des orientations thérapeutiques. Il est difficile pour un CRA de ne pas proposer des pistes d'orientation thérapeutique (mission de conseil) à partir des évaluations et de scinder complètement ces deux étapes. L'articulation avec le service de soins doit alors être encore plus réfléchi pour éviter de mettre ce dernier en porte-à-faux, les recommandations risquant d'être rejetées sur un plan théorique ou non réalisables sur un plan matériel.

L'absence de pratique des soins par les équipes des CRA nous paraît un inconvénient majeur et dissocie artificiellement l'évaluation de la thérapie. Le CRA risque d'être coupé de la réalité de l'enfant et de ses soignants au quotidien, de proposer des recommandations abstraites, trop faciles et standardisées. On sait que les enfants autistes, pris dans une dynamique de soins, ne s'expriment pas de la même façon que dans une situation d'évaluation et peuvent apparaître sous des angles très différents, parfois plus compétents,

parfois moins. L'idéal serait que les professionnels des équipes CRA puissent avoir une activité complémentaire dans le suivi des personnes autistes.

C. Organisation de l'information à l'usage des professionnels et des familles.

Cette mission est assurée principalement par les centres de documentations et d'informations rattachés aux CRA. Les parents ont à leur disposition de nombreuses sources d'information *via* Internet mais trop souvent sur un mode anarchique et sans validation sur le plan scientifique. Comme le dit le dicton «trop d'informations tue l'information». La nouveauté et le caractère spectaculaire des annonces répondent à la curiosité et à l'attente pressée des parents, mais pas forcément à quelque chose d'utile pour leur enfant. Dans le pire des cas, certaines propositions sont dangereuses pour la santé des personnes autistes.

Faut-il alors censurer ou filtrer les fonds documentaires des CRA et sur quels critères? Faut-il plus simplement avertir les familles du degré de validation scientifique des documents mis à leur disposition, mais là encore sur quels critères? Dans les méta analyses utilisées pour les conférences de consensus par exemple, on connaît quelques facteurs donnant de la valeur aux publications scientifiques. On peut citer le fait que les études soient prospectives plutôt que rétrospectives, qu'elles se basent sur un grand nombre d'individus, qu'elles utilisent des méthodologies éprouvées. Que penser des témoignages de parents portant sur un cas unique, leur enfant, qui ont une valeur personnelle et affective très importante mais qui peuvent influencer d'autres parents dans le choix d'une thérapie.

Un travail de réflexion, sur la mise à disposition et l'interprétation des documents, commence à voir le jour entre les équipes de soins, les documentalistes et les associations de parents pour une utilisation optimale des documents, qui pourront concilier la liberté de choix d'une méthode ou d'une théorie donnée et les arguments contradictoires publiés sur cette méthode.

D. Formation et conseil auprès des professionnels.

Conseil et expertise nationale

Cette mission trouve ses applications dans des circonstances variées. C'est peut-être la mission la plus gratifiante pour un CRA car elle échappe au risque de conflictualisation lié au caractère imposé des évaluations par exemple. En effet dans ce rôle, le CRA se met à la disposition des équipes de soins et des tutelles pour donner un avis d'expertise sur des projets, des thèmes d'études, pour soutenir telle ou telle expérience, superviser un fonctionnement institutionnel particulier. Les formations s'adaptent à la demande des institutions. Les limites concernent la formation à des techniques de méthodes éducatives spécifiques (ABA, TEACCH) car les CRA ne savent pas tout faire et risquent d'être juge et partie dans les recommandations objectives de méthodes issues de l'évaluation. En effet, bon nombre de CRA cohabitent avec une structure de soins (CMP, hôpital de jour, SESSAD) qui pratique pour son propre compte telle ou telle méthode. Le fait que les CRA échappent à la mission de

soins (critique débattue plus haut) est également un obstacle à la réalisation de formations en dehors de l'évaluation. En effet, comment une équipe peut-elle former à des soins qu'elle ne pratique pas ou plus?

Au niveau national, les CRA peuvent être mandatés pour expertiser certains aspects de l'évaluation et de la prise en charge des personnes autistes. Le travail préparatoire sur «Les recommandations de la pratique clinique de l'autisme» finalisé en novembre 2005 a concerné plusieurs CRA dans différents axes. Une étude plus ambitieuse et plus périlleuse sur l'étude des prises en charge en matière d'autisme vient d'être commandée au CRA de Montpellier et nécessitera une collaboration multicentrique.

E. Recherche et études

La recherche dépend des moyens et de la configuration de chaque CRA. On peut penser que les CRA indépendants des centres de diagnostic et chargés essentiellement de l'information vont s'intéresser à des études de type épidémiologique, et que les CRA comprenant une équipe de diagnostic vont plutôt publier des études cliniques. La participation à des études de corrélation bio-cliniques nécessite la collaboration avec des équipes de recherche INSERM ou CNRS.

On attend des CRA des recherches sur les personnes autistes adultes qui, jusque-là, n'ont pas ou peu bénéficié de méthodes évaluatives ou thérapeutiques adaptées.

F. Animation d'un réseau régional

Sans être un organisme de tutelle et sans empiéter sur la fonction des CTRA (Comités Techniques Régionaux de l'Autisme), les CRA trouvent une place naturelle d'animation et de sensibilisation auprès des différents acteurs. Ceux-ci sont nombreux et n'ont pas forcément l'habitude de travailler ensemble. L'Éducation Nationale est de plus en plus sollicitée dans la scolarisation des personnes autistes, mais n'y est pas toujours préparée. Un projet personnalisé de scolarisation est le type même de contrat qui réunit des professionnels issus de milieux différents. Le CRA peut fédérer certains projets communs, développer des partenariats (comme par exemple des conventions entre le secteur sanitaire et médico-social, nourrir des réflexions et des débats interprofessionnels et interinstitutionnels.

Fonctionnement (exemple du CRA de Tours)

La figure 11-2. résume un type de fonctionnement où sont représentées les différentes missions exercées.

L'équipe chargée de l'évaluation diagnostique est pluridisciplinaire et formée dans le domaine de l'autisme.

On peut décrire de la manière suivante le parcours d'un patient entré au CRA : en amont le dossier de l'enfant est préparé au secrétariat à partir de la demande conjointe des parents et de l'équipe et/ou du médecin responsable

des soins de l'enfant. Certains parents comprennent ou acceptent difficilement la nécessité d'un accord du médecin de référence. Nous devons leur expliquer que les résultats des évaluations doivent être exploitables et sont destinés en priorité à l'équipe de soins comme un service utile. En cas de désaccord du médecin référent sur l'utilité d'un bilan CRA, des contacts peuvent être pris.

Le protocole d'admission pour un bilan comprend une consultation pédopsychiatrique préalable avec le médecin du CRA. Cette consultation a pour inconvénient de rallonger les délais mais a des avantages. Elle doit être proposée assez rapidement et permet d'examiner la situation de l'enfant, son parcours de diagnostic et de soins, la demande et l'attente des parents. Cette consultation permet d'ajuster également le bilan aux besoins de l'enfant et d'éviter des examens déjà effectués. C'est aussi un temps d'évaluation médicale qui fait poser, discuter et expliquer des indications d'explorations complémentaires en ORL, neuropédiatrie, génétique, quand celles-ci n'ont pas été réalisées.

Le délai des consultations pédopsychiatriques est raccourci en fonction de l'âge de l'enfant pour éviter un retard au diagnostic.

À l'issu de cette consultation préliminaire et sans autre élément complémentaire d'évaluation, il faut rester prudent sur un diagnostic précis surtout si l'enfant est très jeune.

On propose dans la plupart des cas un bilan de développement qui comprend dans sa forme typique :

- un accueil sur 2 jours par l'infirmier ou l'éducateur spécialisé référent de l'enfant ;
- une observation du comportement social de l'enfant sur un petit groupe de l'hôpital de jour ;
- une observation individuelle du comportement ;
- un examen individuel psychologique, orthophonique et psychomoteur.

Les outils d'évaluation comprennent, selon les cas, des questionnaires et des échelles, ainsi que des enregistrements vidéo obtenus avec l'accord signé des parents. Les séquences vidéo sont utilisées comme document d'évaluation, mais aussi comme support de discussion lors de la restitution aux parents.

La famille est reçue par l'assistante sociale afin d'évaluer les besoins d'aide ou d'orientation en cours.

En fin de bilan, l'équipe du CRA se réunit pour faire une synthèse, à laquelle l'équipe responsable des soins est invitée pour échanger les observations et transmettre les conclusions.

La restitution aux parents se fait dans la foulée et les résultats écrits sont transmis ultérieurement aux différents partenaires.

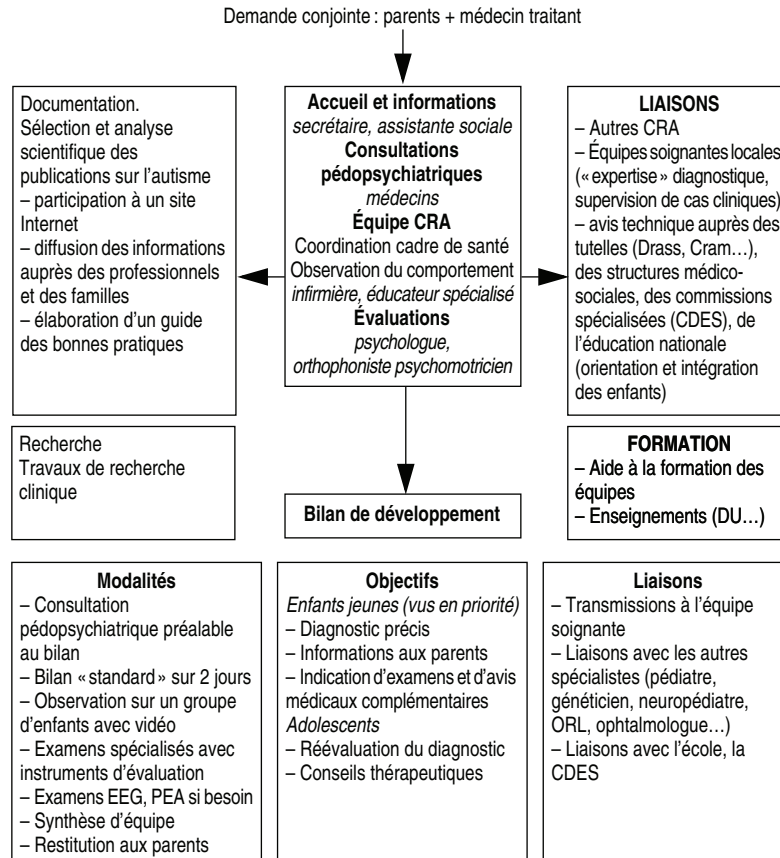


Fig. 11-2. Organisation fonctionnelle d'un CRA (exemple de Tours).

PARTENARIAT AVEC LES FAMILLES

LES PRÉALABLES AU PARTENARIAT

Liquidier la dette de la remise en cause des parents

Le « péché originel » des psy est fondé sur l'histoire des hypothèses psychogénétiques rendant les mères responsables d'une mauvaise relation avec leur bébés. Ces hypothèses ne sont plus diffusées actuellement et certains psychanalystes ont fait « acte de repentance » pour leurs aînés. D'un

autre côté, les parents doivent arrêter d'assimiler systématiquement les approches psycho dynamiques à la culpabilisation des parents.

Comme nous sommes encore dans une période sensible, les professionnels doivent rester vigilants sur les risques de culpabiliser les parents. Pour cela, il faut bien définir les objectifs et les présupposés théoriques des guidances mère-enfant dans l'autisme. Par exemple, le terme couramment utilisé de guidance recouvre-t-il l'apprentissage de liens précoces défectueux avec l'idée qu'on soigne la mère en même temps que l'enfant? Survivance de l'hypothèse d'un autisme psychogénique ou bien a-t-il pour objectifs de soutenir et de guider les parents pour apprendre à connaître les particularités de leur enfant et savoir y répondre. Il ne faut pas laisser penser aux parents, lors des entretiens informatifs sur la vie familiale, qu'on recherche des facteurs étiologiques alors qu'on cherche à analyser le retentissement. Bien différencier le plan du fonctionnement psychopathologique du plan des causes.

La culpabilité

Déjà débattue tout au long de cet ouvrage, elle prend dans le partenariat avec les familles, une place importante qui mérite d'être approfondie.

Tout parent se sent naturellement responsable voire coupable de la maladie ou du handicap de son enfant car un enfant est un être foncièrement vulnérable et innocent. Les reproches qu'un parent peut se faire sont nombreux : insuffisance de soins, transmission de mauvais gènes, enfant pas assez désiré, culpabilisation transgénérationnelle. Cette culpabilité naturelle peut être accentuée dans l'autisme car l'enfant renvoie peu d'affects et ne peut déculpabiliser ses parents. Les explications scientifiques restent encore incomplètes sur les causes.

La souffrance de l'enfant autiste isolé dans sa bulle et seul au monde est insupportable et fait souvent projeter la culpabilité sur un bouc émissaire. Les parents ont été historiquement les premiers désignés mais on voit actuellement la stigmatisation se déplacer par un effet de balancier sur les professionnels.

L'ALLIANCE THÉRAPEUTIQUE

Le statut des parents et de l'enfant

L'alliance se fait à deux partenaires (parents-soignants) et n'implique pas souvent l'enfant trop handicapé. Cette caractéristique apporte une simplification apparente des relations mais aussi des clivages plus fréquents car chaque partenaire «fait parler» l'enfant. Pourtant l'alliance thérapeutique est plus que nécessaire pour un enfant qui ne communique pas. Tout quiproquo, sans parler de conflits entre parents et professionnels, va retentir sur les difficultés de compréhension et d'adaptation sociale de l'enfant. On sait que les enfants

autistes sont particulièrement sensibles aux modifications de l'ambiance émotionnelle et perçoivent avec angoisse les tensions dans leur environnement.

La place des parents dans le dispositif de soins est variable selon les approches éducatives et thérapeutiques. De manière graduelle ils peuvent être : écartés volontairement (école orthogénique), ignorés, informés et partenaires, co-thérapeutes (TEACCH), éducateurs principaux à court terme (ABA).

Chaque partenaire a une attente et projette son idéal et ses priorités sur l'enfant : bien-être, autonomie, guérison, normalité, reconnaissance par la société, compétences intellectuelles, à des moments qui peuvent être différents et avec un jugement, une évaluation selon des critères personnels.

SOUTIEN PSYCHOLOGIQUE ET RELATION FAMILLES-SOIGNANTS

Autant les évaluations spécialisées dans l'autisme permettent d'adapter les soins au plus près des difficultés de l'enfant, autant une bonne connaissance du fonctionnement psychique des parents et une relation de confiance réciproque permettent de répondre à leurs besoins.

Ces derniers peuvent être très divers et se heurtent parfois à nos propres conceptions de professionnels tout-puissants. Les messages que nous voulons faire passer ne seront peut-être pas entendus, la passion nous pousse souvent à vouloir persuader. Les rôles d'écouter et de conseiller ne sont pas faciles à concilier pour le pédopsychiatre.

Pour le soutien psychologique, certains prônent l'orientation des parents vers un lieu extérieur aux soins de leur enfant. En effet, ils considèrent que des parents d'autistes peuvent souffrir comme d'autres parents de l'état de leur enfant et qu'il ne faut pas lier cette souffrance réactionnelle à la thérapie de l'enfant.

Cependant, le conseil d'aller voir un psy en ville peut être interprété par les parents comme une désignation pathologique éventuellement causale et donc culpabilisante. On peut toujours les aider à différencier ce qui ressort de problèmes psychologiques anciens et ce qui découle des stress à vivre avec un enfant autiste. Souvent les deux sont mêlés.

La prise en charge psychologique associée au lieu de soins de leur enfant a aussi des avantages :

- sans former les parents à un rôle de thérapeute ou d'éducateur comme dans la méthode TEACCH, les informations données aux parents par le médecin de l'enfant peuvent avoir un effet encourageant pour ces derniers ;
- la restauration des liens parents-enfants est au centre des enjeux thérapeutiques et ne peut être travaillée que si le thérapeute connaît à la fois les parents et l'enfant. Le pédopsychiatre a ici un rôle de médiateur de l'interaction et peut

aller jusqu'à proposer des thérapies d'échange et de développement avec la participation de l'enfant, du thérapeute et d'un ou des deux parents.

Les questions de confiance

Pour que les objectifs soient partagés, la famille et le thérapeute doivent avoir des idées convergentes sur la nature des problèmes du patient. La famille et le thérapeute doivent travailler de concert sur les objectifs de la thérapie. La famille et le thérapeute doivent établir une bonne entente sur les changements attendus pour le mieux-être du patient.

Pour se mettre d'accord sur les modalités et les tâches à accomplir, il faut obtenir un consensus sur les étapes à franchir et sur l'utilité du type de travail proposé.

Enfin la question des liens reste primordiale. Il faut garder une empathie réciproque, une relation de confiance et d'estime. La famille doit avoir confiance dans la compétence du thérapeute pour l'aider.

Écueils de l'alliance thérapeutique

De toute façon, le pédopsychiatre doit s'adapter à la demande des parents. Celle-ci n'est pas toujours acceptée par le médecin pour deux raisons :

- elle ne correspond pas à ses convictions théoriques et à sa façon d'appréhender l'autisme ou, de manière beaucoup plus gênante, elle n'est pas compatible avec les besoins de l'enfant ;
- elle peut même être source de mal-adaptation, voire de mauvais traitement dans un sens d'abus ou, au contraire, de carence.

Dans l'autisme, le point de divergence provient souvent d'une incompatibilité entre les attentes des parents et celles du pédopsychiatre. On connaît des parents, notamment des mères, qui concentrent leur attention sur le bien-être psychologique de leur enfant autiste parfois au détriment des aspects d'autonomie, d'intégration sociale et d'activités productives. Ces mères qualifiées, souvent péjorativement, de fusionnelles ne sont pas intéressées par les techniques d'apprentissage TEACCH mais sont préoccupées par l'angoisse de séparation de leur enfant, par ses conduites d'automutilations, par ses comportements régressifs. Elles sont trop prises dans leurs difficultés de rôle maternel pour pouvoir accéder à une distanciation et à un minimum de fonction thérapeutique utilisant des méthodes diverses. Elles sont des mères consolatrices et souffrent de ne pas pouvoir reconforter leur enfant. Elles sont demandeuses d'étayage psychologique plus que de conseils éducatifs. Un pédopsychiatre voulant appliquer à tout prix sa science cognitive ou psychoéducative ne sera pas entendu.

À l'inverse, d'autres parents demandent au contraire à participer activement et de manière la plus compétente possible aux soins de leurs enfants. Certains pédopsychiatres peuvent se sentir dépossédés de leur savoir en

rencontrant de plus en plus de parents informés par l'Internet ou formés par des sessions ou des séminaires spécialisés. Il est vrai que leurs demandes sont souvent légitimes mais parfois difficiles à exaucer, surtout quand elles s'accompagnent d'exigences théoriques dogmatiques ou non fondées. Le pédopsychiatre, même s'il n'est pas d'accord avec des parents qu'il va juger trop activistes, se doit de les informer et/ou de les orienter au mieux vers les sources correspondant à leurs besoins.

On expliquera toutefois aux parents que le médecin n'est pas contraint à la réussite (surtout dans l'autisme) mais obligé d'utiliser tous les moyens thérapeutiques à sa disposition pour concourir à cette réussite.

Dans des cas plus rares, le médecin peut juger que les besoins de l'enfant sont incompatibles avec les souhaits des parents. Cette situation met le pédopsychiatre dans un rôle de protection de l'enfant. Cette protection peut s'exercer dans deux grands types de situations, l'une par défaut, l'autre par excès.

Un état de carence affective et/ou matérielle, voire de mauvais traitements, que l'on retrouve souvent dans des contextes psychosociaux particuliers, peut avoir diverses origines : primaire, dans la plupart des cas, et sous l'influence de facteurs sociaux, culturels, psychologiques présents avant la naissance de l'enfant, ou secondaire dans une dimension de rejet ou de sentiment dépressif en relation avec les difficultés posées par l'enfant. Dans le premier cas, le pédopsychiatre est l'interlocuteur des services sociaux et éducatifs, dans le second, il doit tout faire pour aider les parents à redevenir compétents avec leur enfant.

Une situation de contraintes, de forcing éducatif ou d'excès d'exigences pour l'enfant, totalement inadaptée à son état émotionnel, à son retard mental ou à ses capacités d'adaptation, est plus difficile à gérer, avec des parents qui mettent souvent en avant le bien de l'enfant, l'existence de capacités qu'il ne possède pas, et leur intérêt voire leur sacrifice pour qu'il réussisse. Un autre moyen de dénier le handicap peut être de considérer l'enfant comme paresseux plutôt que déficient. Le travail du pédopsychiatre, en dehors de cas de sévices physiques ou moraux, doit être celui d'un patient négociateur devant faire accepter aux parents la réalité des troubles de leur enfant et leur proposer d'autres méthodes psychoéducatives.

Certaines méthodes, prônant une rééducation intensive et permanente (*paterning*) ou des programmes de 40 heures par semaine (ABA), soulèvent des questions éthiques.

Quand rien ne va plus. Le divorce?

La réponse n'est pas si simple, comme dans tous les divorces. On retrouve à la fois des freins psychologiques et des freins matériels.

On peut décrire quelques situations de blocages psychologiques :

– le maintien du conflit interne ambivalent attente-déception de part et d'autre « je t'aime, moi non plus » ;

- les non dits sur les désaccords ;
- les doubles liens et paradoxes. On peut citer l'exemple de parents d'un enfant très difficile qui demandent plus de temps, de soins, (par épuisement) malgré leur insatisfaction envers l'équipe et le fait qu'ils dénie la pathologie de leur enfant, et sont en face d'une équipe qui leur répond que ce n'est pas indiqué (alors qu'elle est elle-même épuisée par les troubles de l'enfant). En fin de compte, on aboutit au paradoxe croisé suivant : pour les parents « Thomas n'est pas malade, il doit venir à plein temps » - pour l'institution « Thomas est trop malade, il ne doit pas venir à plein temps » ;
- les projections mutuelles équipe-parents de ses propres conflits (parents projetant sur l'institution leur colère contre la société, équipe projetant sur les parents son impuissance face à l'autisme).

Les aspects matériels compliquent aussi parfois les relations. Certains parents mécontents de l'institution, y maintiennent contre leur gré leur enfant, faute d'offres de soins alternatives ou en raison d'obstacles financiers (pour financer un réseau libéral).

LE COPING

Définitions

Le terme de *coping* fait référence à l'ensemble des processus qu'un individu interpose entre lui et un événement éprouvant, afin d'en maîtriser ou diminuer l'impact sur son bien-être physique et psychique. Les individus ne subissent, en effet, pas passivement les situations difficiles qui s'imposent à eux, mais interviennent constamment pour établir des conditions qui leur soient propices. Cette tentative de maîtrise poursuit deux buts essentiels : éliminer ou réduire les conditions environnementales stressantes, mais aussi le sentiment de détresse qu'elles induisent. C'est un processus défensif et/ou adaptatif.

Mécanismes d'adaptation des familles dans l'autisme

Les deux tableaux ci-dessous mettent en évidence les aspects positifs et négatifs liés à deux types d'attitudes (l'évacuation ou au contraire la reconnaissance des problèmes) bien connues des professionnels s'occupant du *coping* chez les patients porteurs de maladie graves et/ou invalidantes. On peut s'inspirer de leurs travaux pour mieux comprendre les réactions des familles. Ces deux types d'attitudes ne sont malgré tout pas toujours aussi tranchées, peuvent coexister, se relayer ou évoluer par phases en fonction de la distance par rapport à l'annonce du diagnostic et des capacités d'évolution de l'enfant.

TABLEAU 11-II. *Évacuation des problèmes (dénî).*

	<i>Aspects positifs</i>	<i>Aspects négatifs</i>
Parent	Évite la souffrance dépressive, la blessure narcissique	« Réveil douloureux » à un moment difficile (épreuve de réalité)
Enfant	Valorisation de l'enfant dans ses aspects de normalité Maintien et préservation d'une image de personnalité et des liens d'attachement Évite le rejet familial de l'enfant	Reconnaissance tardive de l'autisme, du retard Peu d'intérêt pour les évaluations Négligence, refus de soins Forcing, exigences trop élevées, trop normalisées
Soignant	Aucun?	Équilibre difficile entre complaisance et sensibilisation pour maintenir l'alliance

TABLEAU 11-III. *Reconnaissance des problèmes (prise de conscience).*

	<i>Aspects positifs</i>	<i>Aspects négatifs</i>
Parent	Extériorisation des conflits Lutte active et constructive, responsabilisation, sublimation (associations) Recherche d'informations, de formations	Épuisement (révolte et colère permanente) Sentiment d'injustice (revendications répétées, parfois procédurières, persécution) Maîtrise trop importante (isolement)
Enfant	Désir de bien connaître et de comprendre son enfant (intérêt pour les évaluations) Recherche d'un idéal de soins Démarches positives pour l'intégration	L'enfant devient un objet de lutte et de reconnaissance Il est « autiste ou handicapé » avant d'être enfant Implication et responsabilisation trop forte de la fratrie
Soignant	Reconnaissance du rôle du soignant dans les évaluations Possibilité de collaboration et de partage complémentaire des rôles parents-soignants dans les thérapies	Disqualification des soignants (jugés manquant de compétence ou par opposition idéologique)

Influence des phénomènes de société

Beaucoup de sociologues évoquent le passage de l'homme névrotico-normal, du siècle dernier, à l'homme narcissico-hédoniste contemporain. Si l'influence de nouvelles valeurs de vie n'est pas spécifique à la façon de considérer les troubles autistiques et peut être partagé avec la manière d'appréhender le handicap mental dans son ensemble, nous avons cependant listé dans le tableau ci-dessous quelques manifestations de ces nouveaux phénomènes de société et leur conséquence possible pour des parents d'enfants autistes.

TABLEAU 11-IV. *Influence des phénomènes de société sur le vécu des parents.*

	<i>Société</i>	<i>Parents</i>	<i>Réponses possibles</i>
Individualisme	Relâchement des liens sociaux et familiaux Absence de solidarité	Mon enfant est unique Je ne veux pas qu'il soit avec des enfants handicapés	Associations de parents Réseaux de soins
Hédonisme	Priorité du principe du plaisir Société de loisirs Refus de l'effort, de la frustration, de l'attente	Refus des contraintes imposées par le handicap Déni du besoin d'adaptation. Revendications et exigences sur la rapidité des progrès.	Aides matérielles et sociales Séjour de rupture Apprendre à vivre différemment avec son enfant
Narcissisme	Rejet des défauts et des faiblesses (vieillesse, handicap, physique...) Exclusion	Blessure narcissique d'autant plus grande (deuil de l'enfant parfait). Désir de réparation parfois procédurière	Valoriser les personnes autistes Soutien psychologique des parents Politique de scolarisation avec de vrais moyens.
Médiatisation	Ère de la communication mondialisée, de la transmission immédiate, de l'éphémère	Attente d'informations exhaustives et sans cesse actualisées (Internet) Espoir de traitements miraculeux	Validation scientifique des informations diffusées sur Internet
Perte des valeurs	Perte du crédit des élites, des experts, des professionnels, de la science, de l'autorité.	Remise en cause de la médecine surtout dans le domaine psychique.	Alliance thérapeutique. Partenariat parents-professionnels.

SOUTIEN MATÉRIEL ET PRATIQUE

Il existe des prestations liées au handicap. La principale est l'Allocation d'Éducation de l'Enfant Handicapé (AEEH) délivrée par la Commission des droits et de l'autonomie (CDA). Elle comporte plusieurs catégories en fonction du handicap de l'enfant. Un des problèmes chez l'enfant autiste est l'évaluation des besoins engendrés par les troubles du comportement qui ne sont pas toujours quantifiables et peuvent être très variables.

Les familles ont aussi besoin de relais dans la prise en charge de leur enfant, afin de souffler et d'éviter l'épuisement qui les guette en permanence. On favorisera les séjours de rupture et on orientera au besoin les adolescents en internat.

Les associations nationales de parents d'autistes et leurs délégations locales peuvent guider utilement les familles dans leurs recherches et leurs démarches.

LES TROUBLES DU COMPORTEMENT

Les troubles du comportement sont :

- brutaux, violents donc difficiles à contenir ;
- sans facteurs déclenchants fixes et/ou connus donc difficiles à prévenir ;
- sans signification évidente donc difficile à expliquer, à penser ;
- souvent à caractère destructeur avec des conséquences corporelles et/ou matérielles donc difficiles à panser ;
- ou à caractère cruel, effectués froidement sans affect, évoquant parfois le sadisme de par l'excitation qu'ils peuvent provoquer chez l'autiste, donc difficiles à accepter ;
- sans autocritique, remord ou conscience des conséquences donc difficiles à pardonner ;
- souvent répétitifs, compulsifs, échappant à toute intervention éducative, entraînant un épuisement et un sentiment d'impuissance sources de dépression chez les adultes.

En dehors des accès de violence, l'enfant n'a pas d'empathie et ne «compense» pas ces agressions par des manifestations affectives, des câlins, des marques d'attachement. Il suscite difficilement la compassion sauf si les crises s'accompagnent d'angoisse intense.

L'enfant autiste ne réagissant pas aux punitions éducatives et/ou corporelles risque d'entraîner chez ses parents une surenchère et un emballement dont ils n'ont plus conscience puisqu'ils n'ont plus de *feed-back* de l'enfant. Certains parents peuvent également interpréter cette indifférence comme de la provocation.

Le handicap des enfants autistes au physique harmonieux n'est pas visible par les autres adultes et leurs troubles du comportement en public sont souvent interprétés comme des caprices ou le résultat d'une mauvaise éducation parentale. La honte peut pousser alors les parents à sévir excessivement.

Les automutilations posent un problème éthique encore plus difficile à résoudre. Jusqu'à quelle contention ou contrainte faut-il aller pour empêcher l'enfant de se faire du mal ?

Parfois l'opposition/provocation de l'enfant autiste est le seul mode de communication qui reste. Les parents sont parfois tentés d'entretenir ce type de rapport comme un «feu fragile» au risque d'entrer dans un système vicieux de communication par le double lien ou l'injonction paradoxale plutôt que de réagir par l'indifférence qu'ils vivent au quotidien chez leur enfant.

BIBLIOGRAPHIE

- BEAUGERIE-PERROT A., LELORD G. : *Intégration scolaire et autisme*. Paris, PUF, 1991.
- GRUBAR J.-C., MARTINET M. : *Autisme et intégration*. Presses Universitaires de Lille, 1994.
- GRUBAR J.-C., MARTINET M., MÜH J.-P., ROGÉ B. : Autisme et intégration. *In* : ROGÉ B., RAMOS O., MADELIN M.-J. Textes fondamentaux en autisme. Numéro spécial de la revue *ANAE*, novembre 1997.

Index

A

Adolescence, 22, 209
 Adulte, 22, 29
 Alliance thérapeutique, 255
 Approche sensorimotrice, 225
 Asperger, 42
 Attention conjointe, 120
 Aussilloux, 229
 Autisme
 — de haut niveau, 59
 — primaire, 111
 — secondaire, 111

B

Barthélémy, 215
 Bilan
 — génétique, 196
 — neurologique, 196
 — ophtalmologique, 195
 — ORL, 195
 Biologie moléculaire, 162
 Bleuler, 4
Broader phenotype, 80
 Bullinger, 127, 225

C

Carence(s)
 — affectives, 14
 — précoce, 109
 CDA (commission des droits et de l'autonomie), 244, 250
 Cécité, 14
 Centre de ressources pour l'autisme, 105
 CRA (Centres de Ressources Autisme), 249
 CFTMEA-R 2000, 9
 CHAT, 174
 Chromosome
 — 15, 144

— 16, 146
 — 9, 146
 — X, 165
 CIM-10, 7, 11
 CLIS (classe d'intégration scolaire), 243
 Cohérence centrale, 161
 Communication facilitée, 223
 Conception
 — catégorielle, 83
 — dimensionnelle, 83
 Conseil génétique, 198
 Coping, 259

D

Delphinothérapie, 224
 Dépressions, 14
 Développement, 98
 Diagnostic, 99
 — annonce du, 171, 181
 — différentiel, 13
 — précoce, 173
 DSM-III, 5
 DSM-III-R, 6
 DSM-IV, 6, 11
 Dysfonctionnement
 — hémisphérique, 116
 — temporel, 118
 Dysharmonie
 — cognitives, 62
 — psychotique, 10, 56, 61
 Dysphasies, 15, 65
 Dyspraxies, 65
 Dysrégulation des fonctions, 121

E

EEG, 139
 Effet sensorimoteur de la pression corporelle, 228
 Endophénotype, 81

Enfance, 22
 Entraînement auditif, 228
 Épidémiologie, 33
 Épilepsie, 138
 Études
 — d'association, 164
 — de jumeaux, 155
 — de linkage, 163
 — de paires de germains, 163
 — du développement, 185
 — familiales, 157
 — fratries, 158
 Évaluation, 99, 174
 — de la cognition sociale, 189
 — des fonctions symboliques, 189
 — du comportement, 186
 — du retard, 189
 — médicale, 194
 — neuropsychologique, 190
 — orthophonique, 192
 — psychodynamique, 191
 — psychologique, 188
 — psychomotrice, 193
 Événements anté- et périnataux, 134
 Évolution, 22, 29
 Examens complémentaires, 194

F

Facteurs
 — anté-, péri- et postnatal, 133
 — antéconceptionnels, 134
 — biocliniques, 133
 — génétiques, 155
 — neurologiques, 138
 — neurophysiologiques, 138
 Familles, 101
FloorTime, 219
 Fonctions exécutives, 121, 161
 Formes
 — atténuées, 80, 158
 — cliniques, 39
 — légères, 61

G

Gènes
 — candidats, 164
 — du développement, 165
 Génétique, 75

Grandin, 228
 Gray, 220
 Greenspan, 219

H

Héboïdophrénie, 55
 Heller, 4
Holding Therapy, 226
 Hypothèses
 — biologiques, 125
 — cognitives, 119
 — dopaminergique, 164
 — du système des opiacés, 165
 — étiologiques, 109
 — génétiques, 125
 — neuroanatomiques fonctionnelles, 113
 — neurobiologiques, 113
 — neurologiques, 113
 — neurophysiologiques, 113, 114
 — neuropsychologiques, 119
 — psychogénétiques, 109
 — psychophysiologiques, 114
 — sérotoninergique, 165

I

Imagerie cérébrale, 89
 Intégration
 — neurosensorielle, 224
 — sociale, 84
 ISRS, 232

J

Jumeaux, 155

K

Kanner, 4, 16, 42
 Kinésiologie, 225
 Kraepelin, 4

L

Landau-Kleffner, 15
 Langue signée française, 221
 Législation, 248
 — loi du 11 février 2005, 244
 Lesser variant, 80, 158

M

Maladie
 — de Gilles de la Tourette, 54
 — de Steinert, 54
 — infectieuse, 135
 MDPH (maison départementale des personnes handicapées), 244, 250
 Mesibov, 207
 Méthodes
 — ABA, 210
 — à la communication sociales, 220
 — alternatives et/ou augmentatives, 221
 — d'entraînement aux habiletés, 220
 — éducatives, 207
 — Doman-Delacato, 224
 — TEACCH, 207
 Méthylphénidate, 232
 Modèle(s)
 — cortico-sous-cortical, 116
 — de synthèse multifactoriel, 129
 — des facteurs d'environnement, 136
 — psychomoteur, 127
 — sous-cortical, 115
 Modes de début, 178
Multiplex Developmental Disorder, 10, 61

N

Naltrexone, 234
 Neuroleptiques
 — atypiques, 231
 — classiques, 230

P

Packing, 227
 Parapsychose, 61
 Parents, 83, 105, 197
 Pathologies
 — associées, 140
 — génétiques, 141
 Pédopsychiatrie, 97, 98, 104, 105
 PEP-R, 209
 Peptides, 234
 Personnalité(s)
 — antisociale, 58
 — autistique, 81
 — borderline, 55
 — paranoïaque, 57
 — psychopathique, 58

— schizoïde, 56
 — schizotypique, 56
 Phénotype(s)
 — autistique, 85
 — biologiques, 161
 — cognitifs, 160
 — comportemental, 75, 79, 141
 — élargi, 79, 158
 — intermédiaire, 81
 — neuropsychologiques, 160
 — psychiatriques, 159
 Politique de santé publique, 248
 Polyhandicap, 17
 PPS (projet personnalisé de scolarisation), 244
 Prémutation, 88
 Prépsychose, 61
 Prévalence, 33
 Prises en charge intégrées, 229
 Profils cliniques, 67
 — de Wing, 25
 Programme(s)
 — de Zelazo, 214
 — éducatifs, 204
 — intensifs de Lovaas, 212
 — professionnel pour adultes autistes, 214
 — TEACCH, 207
 Psychopathologie du développement, 97
 Psychose(s)
 — infantiles, 3, 4
 — précoce déficitaire, 10
 — symbiotique, 111
 Psychothérapies, 204
 — d'inspiration psychodynamique, 204

R

Recherche, 101, 104
 Rééducations, 224
 Régimes, 234
 Relation familles-soignants, 256
 Retard, 14, 15
 — mental, 14, 15

S

Savants, 18
 Scénarios sociaux, 220
 Schizophrénie de l'enfant, 56
 Schopler, 207
 Sclérose tubéreuse de Bourneville, 145

Scolarisation, 243
 — limites, 247
 Sécrétine, 234
 Sémantique-pragmatique, 63
 SESSAD (service d'éducation spécialisée et de soins à domicile), 244
 Sex-ratio, 34
 Signes
 — électroencéphalographiques, 139
 — initiaux d'autisme, 177
 — morphologiques minimes, 144
 — précoces, 173
 Soutien psychologique, 256
 Surdit  , 13
 Syndrome
 — d'Angelman, 143
 — d'Asperger, 10, 42, 58
 — de Corn  lia de Lange, 142
 — de Kleine-Levin, 54
 — de l'X fragile, 85
 — de Lesch-Nyhan, 78
 — de Prader-Willi, 78, 142
 — de Rett, 10, 39
 — de Rourke, 63, 65
 — de Williams, 141
 — du savant, 21
 Syst  me
 — dopaminergique, 230
 — Makaton, 223
 — noradr  nergique, 233
 — PECS, 221

T

Th  orie(s)
 — de l'  cole anglaise, 126
 — de l'  cole su  doise, 125
 — de l'  motion, 120
 — de l'esprit, 52, 119, 120, 161
 — de l'intersubjectivit  , 120

— psychodynamiques, 110
 Th  rapies, 100
 — comportementales, 210
 — d'  change et de d  veloppement, 215
 — institutionnelles, 229
 — mixtes psycho  ducatives, 215
 — par le jeu, 219
 Traitements
 — pharmacologiques, 230
 — psychanalytiques, 204
 Triade symptomatique autistique, 11
 Trisomies 21, 77
 Trouble(s)
 — anxieux, 159
 — d'apprentissage des capacit  s non verbales, 63
 — de l'humeur, 160
 — de la personnalit  , 56
 — des fonctions de l'h  misph  re droit, 63
 — d  sint  gratif, 10
 — du comportement, 3
 — du langage, 14, 63
 — envahissants du d  veloppement, 62
 — interm  diaires du d  veloppement, 62, 65
 — obsessionnels compulsifs, 57
 — psychiatriques, 160
 — schizo  ides, 56
 — schizotypique, 55, 56
 — s  mantique pragmatique, 65
 — sp  cifiques, 62

U V W Z

UPI (unit  s p  dagogiques d'int  gration), 243
 Vitamines, 235
 Wing, 25
 Zapella, 226